Diagnostic territorial des ressources existantes sur les handicaps rares : test méthodologique dans l'interrégion Grand-Est

conduite par l'Association Nationale des CREAI (ANCREAI)

Mai 2011

pour le compte de la

CNSA
Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

Experts : Dr Dominique Juzeau, Akim Boudaoud,
Collaborateurs associés : Dominique Dubois, CREAI Bourgogne
Frédéric Bauer, CREAI Alsace
Thibaut Marmont, CREAHI Champagne Ardennes
Thierry Antoine, Délégation ANCREAI Lorraine
Coordination : Annie Cadenel, ANCREAI

5, rue Las Cases – 75007 Paris
☎ 01 53 59 60 40 / 41 🖷 01 45 51 64 77
e-mail : ancreai@ancreai.org – site Internet : http://www.ancreai.org

Sommaire

Sommaire 2
Contexte de la mission 3
Objectifs de la mission 3
Méthodologie de l'étude 4
1. Phase nationale 4
2. Phase régionale 6
Déroulement de l'étude 8
1. Les différentes étapes réalisées 8
2. Apports des contacts pris en phase nationale 8
3. Analyse des points forts et des manques dans le choix méthodologique de rencontre des acteurs. 11
La notion de handicap rare 13
1. Les différents types de handicaps rares 13
3. Notion de variabilité du handicap rare 20
4. Transversalité de la question de la communication 21
La connaissance du handicap rare par les acteurs rencontrés 22
1. Les acteurs du secteur sanitaire 22
2. Les MDPH 23
3. Les établissements médico-sociaux 24
Les ressources en matière de diagnostic 25
1. Les enfants 25
2. Les adultes 27
4. Les personnes âgées 29
Les types de réponses proposés pour l'accompagnement des handicaps rares 31
1. Réponses de soins 31
2. Réponses de « prendre soin » 33
3. Réponses techniques 34
4. Formations 35
Réponses d'accompagnement institutionnelles (médico-sociales ou sanitaires) 37
1. Sensoriels 38
2. Handicaps rares complexes, avec parfois épilepsies instables : 45
3. Troubles du comportement 51
Conclusion 56
Annexe 1 : Liste des personnes rencontrées 58
Annexe 2 : Les agréments des établissements nommés dans le rapport 61
Annexe 3 : Outil pédagogique pour expliquer la notion de handicaps rares 65

Contexte de la mission

Le schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares a été élaboré par la CNSA à l'issue de travaux menés depuis juin 2007 sur la base des orientations validées par son Conseil Scientifique et en concertation avec les acteurs concernés.

Pour la période 2008 – 2012, afin de structurer territorialement les expertises et les accompagnements médico-sociaux (deuxième objectif du schéma), il est prévu d'identifier sur l'ensemble du territoire de l'inter-région Grand Est les ressources pertinentes à soutenir et développer, pour détecter et accompagner les personnes porteuses d'un handicap rare (premier objectif du schéma, deuxième axe)

Objectifs de la mission

Ce rapport correspond à la convention signée fin novembre 2010 entre la CNSA et l'ANCREAI pour le diagnostic des ressources en matière de handicaps rares, en particulier dans l'inter-région Grand Est.
Il vise à répondre à l'objet de la consultation, soit :

« Elaborer, en lien étroit avec les professionnels des handicaps rares, une cartographie dynamique des ressources existantes sur les handicaps rares.

1°) La notion de ressources existantes est entendue de la manière suivante :
Identifier les types de compétences à mobiliser pour les handicaps rares et issus de l'expérience de travail en réseau des centres de ressources nationaux pour les handicaps rares :
→Description des plateaux techniques (ressources médicales, en réadaptation fonctionnelle, en réadaptation médico-sociale) ;
→Description par missions, activités réalisées, compétences disponibles, métiers, niveau de formation, par coopérations (formalisées /non formalisées) ;
→Description des expériences d'accompagnement des personnes handicapées avec handicaps rares ;
→Description par type de combinaisons ;
→Description par niveau de structuration territoriale ;
→Identification d'éventuelles têtes de réseau.

2°) Il s'agit alors de disposer d'une cartographie la plus complète des ressources disponibles sur l'ensemble des handicaps rares visés par le CASF et de leur état d'organisation.

La consultation vise dans un premier temps une zone géographique particulière : l'inter-région Grand Est. »

L'étude devait être réalisée sur une période de 4 mois.

Méthodologie de l'étude

La méthodologie choisie consistait à croiser les regards des divers organismes concernés par les personnes porteuses de handicaps rares en vue d'identifier les ressources désignées par plusieurs acteurs d'origines et de statuts différents.
Ainsi ont été recherchés les regards croisés venant des horizons suivants :

- Acteurs nationaux et acteurs régionaux
- Secteur sanitaire et secteur médico-social
- Spécialistes du champ sensoriel, du champ neurologique et du champ psychiatrique
- Professionnels de terrain, et professionnels de conseil ou orientation (MDPH et CREAI)
- Acteurs institutionnels et acteurs ambulatoires
- Acteurs professionnels et familles (associations nationales)

L'ensemble des personnes rencontrées pendant la durée de l'étude, ainsi que leurs fonctions au sein de leur structure de rattachement ou d'origine, figure en **annexe 1.**

1. Phase nationale

La phase nationale a déjà fait l'objet d'un rapport d'étape, concernant principalement le déroulement de cette phase, ainsi que quelques premiers constats à vérifier sur le terrain.

a) Déroulement de la phase nationale

- Les 3 centres de ressources nationaux (CRN) ont été rencontrés séparément, à la demande de la CNSA. Les centres ressources ont mis l'accent sur le travail qu'ils ont déjà réalisé, les types d'acteurs qu'ils rencontrent sur le terrain lors de leurs déplacements, le travail de formation qu'ils effectuent au quotidien de leurs interventions. Ils sont restés dans leur champ de compétence et n'ont donc évoqué que les handicaps rares à composante sensorielle, sauf en matière d'autisme où le centre lillois a évoqué les confusions de diagnostic entre comportements liés à la cécité ou à un retrait autistique. Aucun n'a évoqué les autres handicaps rares cités dans le schéma national, car leurs problématiques sont clairement ailleurs, et ils ne sont pas du tout en mesure d'apporter une contribution concrète par rapport à ces handicaps autres (épilepsie, troubles graves du comportement). Ils ont tous souligné l'importance des techniques de communication

dans l'accompagnement des personnes porteuses de handicaps rares. Leurs rapports d'activité ont permis aux experts de repérer des établissements plus fréquemment rencontrés dans l'inter région Grand Est, et de noter l'existence du réseau Grand Est Handicaps rares.

- Trois associations nationales ont été rencontrées : le CLAPEAHA, l'association Handas et l'association Alliance maladies rares. L'accent a été mis par les associations sur les troubles de la communication que rencontrent les personnes porteuses de handicaps rares, et les troubles complexes dont elles peuvent souffrir. En matière de repérage des ressources en la matière, les associations ne se prononcent pas, estimant que leur rôle est ailleurs, dans la concertation autour des schémas et plans nationaux.

- Entretiens – tests pour la préparation de la phase inter régionale : une MDPH (51) et un service sanitaire avaient été rencontrés afin de tester les guides d'entretien élaborés. Les médecins de la MDPH n'ayant pas pu être présents au rendez-vous, ils ont souhaité participer à la réunion des MDPH de Champagne Ardennes. La rencontre au CHR de Reims a apporté des informations sur la région Champagne Ardennes (voir plus loin), et le test du guide d'entretien s'est avéré positif. Dans le domaine sanitaire, un certain nombre de contacts du réseau informel des experts ont été sollicités afin de permettre l'organisation des phases suivantes du travail, et le guide d'entretien a pu être utilisé de manière constructive avec ces partenaires, y compris lors des rencontres informelles. Les entretiens ont été organisés de la manière suivante : tout d'abord un partage avec la personne rencontrée sur la notion de handicaps rares, puis une prise de connaissance des populations connues et reçues par les acteurs concernés, et enfin une étude des partenariats noués autour de l'acteur.

- Fonctionnement de l'équipe projet : Durant cette phase, le travail de collaboration entre les experts et les conseillers techniques des CREAI a pu être testé, le réseau a fonctionné de manière satisfaisante, en particulier sur l'organisation des rendez-vous pour la phase régionale. L'organisation du travail au sein du réseau national des CREAI permet une fluidité importante du travail entre les régions, indispensable même pendant cette étape dite nationale de l'étude.
  C'est ce même réseau qui a rendu possible une modification temporaire des personnes réalisant le travail, en raison de l'indisponibilité provisoire d'un des experts. Les modifications organisées ont été revues au fur et à mesure des possibilités, avec une flexibilité remarquable des conseillers techniques concernés.

2. Phase régionale

Comme prévu lors de la phase nationale de l'étude, le travail régional devait être conduit de la manière suivante:

- Accompagnement par un conseiller technique du CREAI de la région concernée,
- Rencontre initiale des acteurs sanitaires
- Rencontre des MDPH
- Rencontre des acteurs du médico-social repérés par les acteurs ci-dessus ou les CREAI

Le fait de travailler avec des conseillers techniques de CREAI, professionnels de terrain rompus à la pratique des études de ce type, donne à l'étude un dynamisme fort. L'inter-connaissance des conseillers techniques de chaque région concernée et leur connaissance des acteurs locaux facilitent les prises de contact, les conseillers techniques étant déjà connus des personnes à contacter, en général. La coordination entre les conseillers techniques et les experts est grandement facilitée par le fait d'appartenir au réseau des CREAI.

Le travail est réparti sur plusieurs personnes qui couvrent chacune une ou deux régions, et permettent aux experts d'éviter un grand nombre de déplacements et de contacts, afin de gagner un temps précieux.

Compte tenu des contraintes de déplacement et de calendrier, le programme initial n'a pas pu être exactement respecté, les rencontres ont été effectuées région par région, et dans un ordre parfois un peu différent de celui qui était prévu initialement.

Une des difficultés de l'étude réside dans le fait de n'avoir pas pu rencontrer les CHR et MDPH en amont de la rencontre des acteurs de terrain. IL aurait été intéressant de rencontrer d'abord les acteurs sanitaires et les MDPH, puis de reprendre la discussion avec les CRN, et enfin de terminer par la rencontre des acteurs de terrain, avec une vision plus précise des éléments à collecter auprès d'eux. Nous reviendrons sur ce sujet dans les préconisations pour la suite du diagnostic national des ressources existantes.

La présence d'un médecin dans l'équipe semble un facteur de réussite non négligeable de la mission, car elle permet une confiance appuyée sur des notions communes en ce qui concerne les personnalités médicales à rencontrer par exemple dans les CHR, comme cela est indiqué ci-dessus. La lettre de mission de la CNSA a constitué un précieux sésame, particulièrement dans les rencontres avec les MDPH et les établissements et services médico-sociaux.

Compte tenu du peu de temps disponible, les rencontres des acteurs médico-sociaux ont été réalisées par sondage, tous les acteurs de terrain n'ont pu être rencontrés. Les éventuelles structures ressources ont été rencontrées et visitées, les structures accueillant des handicaps rares mais n'étant pas pressenties comme ressources n'ont pas toutes été rencontrées. En particulier, s'agissant des structures accueillant des handicaps rares à composante sensorielle, le nombre de structures à rencontrer aurait débordé largement le cadre temporel imparti. La cartographie des ressources confirme la réalité d'un véritable réseau de prise en charge dans ce domaine.

Une rencontre de l'ensemble des acteurs du réseau Grand Est Handicaps Rares a été organisée à Nancy, ce qui a permis de discuter avec cette structure de façon globale, de comprendre les objectifs de cette association, ses mécanismes d'action, et les difficultés à mettre en œuvre les projets communs.

Déroulement de l'étude

1. Les différentes étapes réalisées

L'étape nationale a permis aux experts de s'approprier la définition du handicap rare et ses extensions, de prendre connaissance des travaux déjà réalisés en la matière par les centres ressources nationaux et de mesurer les attentes des associations spécifiques à vocation nationale. Elle a été également mise à profit pour préparer le déroulement de la phase régionale du diagnostic.

L'étape régionale a permis que la mission rencontre dans les régions les acteurs principaux concernés par les handicaps rares. L'objectif de ces rencontres était à la fois d'acquérir la connaissance des acteurs régionaux accueillant des personnes présentant des handicaps rares, et de déterminer les structures ressources en la matière, leurs caractéristiques, les raisons qui en font des structures ressources. La méthodologie a donc été testée en « grandeur nature » pendant cette étape, ce qui permet de dégager des pistes d'amélioration de la méthode pour explorer les autres inter régions.

La période de décembre 2010 et janvier 2011 a été consacrée à l'étape nationale de la réalisation du diagnostic. La période de février à avril 2011 a vu la réalisation de l'étape régionale (5 régions à explorer), et la fin du mois d'avril a permis l'élaboration du rapport définitif, des cartes, et la mise en forme de l'ensemble des travaux.

2. Apports des contacts pris en phase nationale

a) Les Centres Ressources Nationaux

Les CRN se sont montrés très en demande à l'égard du schéma national handicaps rares et très au fait des handicaps rares à composante sensorielle surtout. Leur rencontre a permis d'identifier le Réseau Grand Est Handicaps Rares, et d'en déterminer les contours avec une relative précision. Les CRN n'ont pas précisé à ce stade du travail quels établissements connaissaient le mieux les handicaps rares et pouvaient constituer une ressource, ne voulant pas orienter eux-mêmes le travail de la mission.

Aucun n'a évoqué les autres handicaps rares (sans composante sensorielle dominante) cités dans le schéma national, leurs problématiques sont clairement ailleurs. Ils considèrent l'épilepsie et les troubles du comportement qu'ils rencontrent parfois comme une complication des situations qu'ils connaissent, en aucun cas comme un handicap rare de nature différente. En raison même de leur activité, ils ne

perçoivent pas avec acuité les handicaps rares sans composante sensorielle, ce qui peut aisément se comprendre, car ils ne sont pas sollicités pour ces publics.

Les CRN semblent dans la difficulté pour passer des cas particuliers qui sont leur quotidien à des modélisations généralisables, ils en ont pourtant exprimé le souhait dans leur projet commun pour le GCSMS constitué entre eux.

Les CRN ont insisté d'emblée sur la question de la communication avec les personnes porteuses de handicaps rares, qui est revenue dans tous les entretiens et s'avère effectivement centrale dans l'accompagnement des handicaps rares, ainsi que sur la variabilité des handicaps rares au cours de la vie. La formation sur ces sujets est apparue comme une nécessité forte pour tous les CRN, « y compris avec les services et établissements avec lesquels ils travaillent régulièrement ».

b) Les associations nationales

Elles ont également insisté sur la dimension de la communication. Les personnes porteuses de handicaps rares n'arrivent pas à comprendre leur environnement et à se faire comprendre des professionnels ou de leur entourage, ce qui induit des difficultés de comportement parfois, ou des somatisations non découvertes, pouvant aboutir à des complications médicales de problèmes simples (maux de dent, troubles digestifs…). Les troubles du comportement sont ainsi particulièrement compris par les associations nationales comme des appels au secours non décodés. Les associations nationales ont une bonne appréciation du concept de handicaps rares. Les prolongements en matière d'épilepsie et de troubles graves du comportement ont été également évoqués par les personnes interrogées. Alliance maladies rares est plus particulièrement motivée par les recherches au sujet des maladies, et investit beaucoup d'énergie dans cette direction, ainsi que dans la formation. L'association Handas et le CLAPEAHA sont plus investis dans la recherche de solutions pour les situations complexes de handicap avec ou sans déficience sensorielle, au cas par cas ou de manière générale à l'échelle des territoires ou à l'échelle nationale.

c) Le réseau français des neuropédiatres et de l'épilepsie

Le congrès de la société française de neuropédiatrie en janvier à Lyon a permis, grâce à l'interrogation de multiples acteurs de plusieurs régions, en lien avec l'association Epilepsies-France, la prise de connaissance du projet EPI Grand Est, et la prise de contact avec ses promoteurs en Lorraine. Grâce à des contacts à Lyon, les neurologues de France travaillant sur des projets comportant des aspects communs, en particulier sur un projet de centre ressource national sur l'épilepsie (les enfants à Lyon, les adultes à Nancy) ont pu être identifiés et les promoteurs du projet rencontrés. Par ailleurs, le congrès de neuropédiatrie a permis une première prise de contact avec les neuropédiatres de la région grand Est.

De même, une rencontre nationale des réseaux « DYS » début février a favorisé la prise de contact avec la neuropédiatrie de Besançon et son réseau concernant les enfants épileptiques.

La présence d'un médecin dans la mission semble un élément quasiment indispensable pour discuter facilement avec les médecins des CHR des régions concernées. Les rencontres sont en effet toujours marquées par le manque de temps des chefs de service sanitaires, et il est possible d'entrer dans le vif du sujet presque sans préalables si c'est un médecin qui anime la discussion.

Enfin une rencontre informelle a eu lieu à Mortagne-au-Perche (Orne) en février, ainsi qu'une visite de l'établissement de l'association ASPEC, qui gère un site avec plusieurs établissements d'enfants et adultes épileptiques. Cette visite a permis de prendre connaissance de la réalité d'un réseau français informel des établissements médico-sociaux spécialisés pour des personnes épileptiques, dont fait également partie le site de l'OHS à Flavigny, en Lorraine, repéré dans le domaine des handicaps rares avec épilepsie. Ont été rencontrés : le directeur général, un médecin généraliste, une psychologue et les infirmières de l'IME.

d) Dans le domaine de la psychiatrie,

Le réseau des Centres Ressources Autisme (CRA) a facilité le contact ultérieur avec le Pr Burzstejn, président du CRA Alsace et de l'Association Nationale des CRA.
Comme on le verra plus loin, l'ANCREAI et le réseau informel ont permis également d'entrer en contact avec la Mission Nationale d'Appui en Santé Mentale, ce qui s'est avéré très porteur pour la recherche sur les expériences intéressantes en matière de psychiatrie.

e) La rencontre au CHR de Reims

Cette rencontre a été très informative sur l'état de la région en matière de repérage et de diagnostic des handicaps rares, et sur la désertification en matière de pédiatrie. On retrouve cet état de fait sur les cartes réalisées, qui montrent la faiblesse d'activité en direction des handicaps rares en Champagne Ardennes, hormis le centre ressource de Reims.

Il s'avère donc que le réseau (formel et informel) des acteurs de la mission est d'une importance certaine pour l'avancement du travail dans une telle étude. Les contacts sont plus ouverts, les rendez-vous sont obtenus plus facilement lorsque les personnes sollicitées ont été prévenues de l'identité et des références des enquêteurs par des collègues reconnus. Le réseau des CREAI étant également national, c'est une référence en général connue des personnes rencontrées, et qui ouvre plus largement la discussion.

3. Analyse des points forts et des manques dans le choix méthodologique de rencontre des acteurs

a) Les acteurs du sanitaire

Les neuropédiatres ont été rencontrés dans presque toutes les régions (sauf la Lorraine), les neurologues d'adultes n'ont pu être rencontrés en général, et seul un psychiatre a été sollicité, en tant que président de l'association nationale des Centres Autismes Ressources (ANCRA). Le directeur des soins du CPN de Nancy a été rencontré, une psychiatre a été contactée par téléphone (Dr Fréville à Charleville Mézières).

Autant les neuropédiatres sont des interlocuteurs pertinents pour parler du handicap de l'enfant, autant les neurologues d'adultes sont plutôt concernés par le suivi des épileptiques, et assez peu par le suivi des autres types d'adultes handicapées.

Les handicaps de l'adulte ont des causes plus diverses qui répartissent le suivi de ces personnes sur des médecins de plusieurs spécialités : ORL, ophtalmologistes, neurologues, médecins de rééducation, rhumatologues… et bien sûr psychiatres, sans oublier de façon très importante les médecins des établissements et services, et parfois (rarement) les généralistes. Ceci rend difficile le repérage des ressources en matière de handicaps rares de l'adulte, puisque la vision de chaque spécialiste reste parcellaire.

Pour le repérage des ressources en matière psychiatrique, l'aide de Mme le docteur Barrès (MNASM) et de ses collègues a permis de gagner du temps et de découvrir l'expérience intéressante de Nancy. Là encore le réseau informel des CREAI et des experts a joué à plein, et a constitué un atout pour la mission.

b) Les MDPH

Toutes les MDPH ont été rencontrées (à l'exception de celles de la Nièvre, du Haut-Rhin, de la Haute-Marne et de l'Aube) grâce à l'obligeance des directeurs et personnels des MDPH qui ont accepté les contraintes du calendrier proposé. La diversité des personnels présents lors des entretiens a permis l'exploration des champs de l'enfant et de l'adulte, et autant le champ médical que le champ Education Nationale ou les gestionnaires des structures. Les personnes rencontrées étaient intéressées par l'enquête, et demandeuses d'information sur les handicaps rares.

La difficulté principale dans les MDPH semble être l'absence d'expertise sur les besoins des personnes porteuses de handicaps rares, lié à un flou sur la notion même de handicaps rares et sur les

conséquences en matière de prise en charge et d'accompagnement des personnes. L'absence de repérage systématique des handicaps rares dans les MDPH, qui va de pair avec une très faible utilisation du GEVA, outil d'évaluation des situations et des besoins de la personne, à la disposition des équipes pluridisciplinaires (décret de mai 2008), rend complexe le repérage des ressources en matière d'accompagnement, surtout du côté des adultes.

Par contre, la perception des établissements et de la population qu'ils accueillent plus ou moins facilement est le point fort des MDPH, qui sont dans ce domaine très bien informées. Les MDPH perçoivent vite, par le biais des familles, si les personnes accueillies sont bien à leur place dans leur orientation ou non. Après explication de la notion, elles ont donc été à même de confirmer les informations recueillies auprès des médecins, et de les compléter dans les domaines de l'adulte la plupart du temps.

c) Les établissements et services médico-sociaux

La mission a été bien accueillie dans les établissements et services, les personnes contactées se répartissent en deux groupes : les acteurs du domaine sensoriel, bien au fait de la mission et désireux d'y collaborer pleinement, et les acteurs non spécifiques, avides de découvrir le concept de handicaps rares, de connaître les CRN, et de pouvoir ainsi apporter davantage aux populations qu'ils accompagnent.

Compte tenu du déroulement de l'étude, le réseau informel des CREAI a constitué la principale ressource pour dépister les structures non spécifiques accueillant des personnes porteuses de handicaps rares. Une bonne connaissance des établissements et services, de leurs agréments, de leur fonctionnement, et l'implication de terrain des CREAI ont permis d'entrer sans difficulté partout et de recueillir le niveau souhaitable d'informations.

Le déficit de formation sur les techniques de communication est important dans ces structures non spécifiques, l'absence de connaissance des handicaps rares est compensée par un désir d'adaptation du projet personnalisé, dans les établissements visités.

d) Champs non explorés

L'exploration du champ de prise en charge ambulatoire s'est avérée difficile, les handicaps rares n'y étant quasiment pas repérés… comme chez les personnes âgées, d'ailleurs. Dans ce domaine, les handicaps rares ne sont pas « visibles ». La complexité de ces handicaps explique sans doute que les personnes atteintes se trouvent plus souvent en structure qu'à domicile, il semble cependant qu'il existe également un déficit d'information sur les lieux de prise en charge de ces populations. Les CRN font état de personnes isolées, mais aucune notion chiffrée ne semble exister, aucune n'a été remise aux experts. Il existe donc probablement un déficit d'information, dont l'ampleur n'a pu être réellement estimée par la mission.

Quelques remarques préalables issues de l'étude :

- La notion de handicap rare n'est que peu maîtrisée par les acteurs sanitaires et les MDPH, ainsi que par bon nombre des acteurs médico-sociaux, dont certains accueillent pourtant sans le savoir des personnes présentant des handicaps rares…

- En matière de ressources, les réponses existantes sont différentes selon qu'il s'agit du diagnostic ou de l'accompagnement des personnes, c'est pourquoi ces deux types de ressources seront traités séparément dans ce rapport.

En nous appuyant sur la CIF, et à partir de la définition des différents types de handicap rares selon le décret du 2 août 2000, nous avons tenté d'explorer la définition des handicaps rares, afin de déterminer précisément les contours de notre étude et les besoins des personnes en matière de techniques spécifiques.

1. Les différents types de handicaps rares

a) Les handicaps rares à composante sensorielle

Constats

Le handicap sensoriel est relativement stable, il est associé à des déficiences repérées et souvent stables également. Il existe des situations de crise, qui s'ajoutent et déstabilisent la situation, ce ne sont que des **moments** de crise. Ces handicaps nécessitent la mise en œuvre de techniques complexes mais identifiables, qui peuvent être transmises par des formations théoriques et pratiques, et pour lesquelles des centres ressources sont vraiment utiles, afin de capitaliser les connaissances acquises et de les diffuser largement à l'ensemble des acteurs de terrain susceptibles d'en bénéficier.

Les techniques nécessaires pour accompagner ces handicaps sont reconnues, elles ont été bien explorées par les centres ressources nationaux (CNR), il reste à les diffuser, à les perfectionner et à stabiliser leur utilisation. Elles justifient en soi les centres ressources nationaux, avec des relais locaux, au moins inter régionaux, afin de travailler à leur diffusion, à leur amélioration, et à la formation de tous les acteurs.

Préconisations

Ces techniques peuvent et doivent faire l'objet de travaux nationaux de recherche. Les établissements non spécifiques et les parents doivent pouvoir avoir accès à ces centres en matière de documentation, pour la formation ou l'information.

Ces techniques doivent être diffusées à partir des CRN, elles peuvent également l'être à partir de centres ressources régionaux, à condition que les moyens en personnel et en temps leur soient attribués, car pour l'instant, si la compétence existe dans certains centres de l'inter région Grand Est, elle ne peut que difficilement être diffusée, par manque de moyens.

b) Les dysphasies graves

Constats

L'approche de cette question en 2011 présente des caractéristiques bien différentes de celles qui avaient présidé à l'élaboration du décret sur les handicaps rares. Aujourd'hui, la notion de dysphasie est généralement définie par l'absence d'autres déficiences que celle du langage oral, sauf quelques cas rares de troubles du langage oral chez les sourds, et encore tous les médecins ne sont-ils pas d'accord pour parler dans ces cas-là de dysphasie.

Il persiste des cas rares de troubles du langage avec divers troubles neuropsychologiques rendant la communication particulièrement problématique, ces types de situations sont bien explorés par le centre Robert Laplane, qui joue un rôle important de ressource nationale en matière de recherche et de créativité pour des outils de communication originaux et adaptés à chaque enfant. Nous ne reviendrons pas en détail sur ce type de handicap rare, pour lequel le besoin en centre ressource régional ne semble pas une nécessité, le centre Robert Laplane remplissant la mission de ressource de manière suffisante semble-t-il, et les cas les plus simples de troubles du langage oral sont traités par les services de neuropédiatrie et les orthophonistes libéraux locaux.

c) Les épilepsies sévères dans le cadre d'un handicap rare

Constats

Dans l'épilepsie sévère, de l'avis de tous les neurologues d'enfants ou d'adultes, les difficultés à prendre en charge ces personnes dans ou hors établissement sont liées à trois ordres de facteurs :

- la gestion de la crise,
- les conseils et contre-indications pour certaines activités,
- les conséquences neuropsychologiques des crises à répétition.

Certains personnels des établissements médico-sociaux maîtrisent la gestion de la crise depuis bien longtemps, évitant ainsi le recours inutile et traumatisant à des services d'urgence. Compte tenu de la fréquence de l'épilepsie chez les personnes handicapées, il est évident que les ressources nécessaires dans la gestion de la crise relèvent d'acteurs de proximité.

La deuxième problématique est celle des conseils concernant les activités réalisables par ces personnes. Il s'agit de conseils à donner par des personnes soignantes expérimentées (médecins ou infirmières), ou de nécessités en termes de nombre de personnels accompagnants pour certaines activités (piscine par exemple). Ces mesures se chiffrent en termes de ratio de personnel, et n'ont rien à voir avec des techniques spécifiques de prise en charge. Elles ne semblent donc pas relever d'un quelconque pôle ressource en matière de handicaps rares, mais plutôt d'une ressource inter régionale par rapport à l'épilepsie en général.

Enfin le troisième ordre de difficultés concernant l'épilepsie est celui des troubles cognitifs, ou de la perte de capacités intellectuelles en raison de crises multiples ou du traitement. Les personnes faisant partie du champ des handicaps rares ne semblent donc pas vraiment concernées par ces questions, puisqu'elles présentent généralement des déficiences intellectuelles avérées.

Pour toutes ces questions, la réponse est donc apportée par le secteur sanitaire, soit par une réponse médicamenteuse, soit en terme d'apports de connaissances par du personnel soignant. Les techniques éducatives pour les personnes porteuses de handicaps rares ne sont pas profondément modifiées par le fait de l'épilepsie, toute la difficulté pour les personnels éducatifs est d'acquérir une connaissance de l'épilepsie qui leur permette de vaincre la peur de cette maladie et des crises.

Enfin, malgré le peu d'études spécifiques, la prévalence de l'épilepsie pharmaco résistante est estimée par les neurologues à 20% de la population des épileptiques, ce qui est relativement fréquent. Dans les cas de handicap intellectuel, l'épilepsie est très fréquente comme pathologie associée, ainsi que dans les cas de handicap moteur, et on considère que 80% des personnes polyhandicapées présentent une épilepsie, dont une bonne partie est pharmaco résistante. Une épilepsie pharmaco résistante ne semble pas pouvoir être constitutive à elle seule d'un handicap rare au sens du décret du 2 août 2000, par contre il n'est pas rare que l'épilepsie non stabilisée ou sévère soit constatée chez les personnes porteuses de handicaps rares, sans que ceci modifie notamment les techniques à utiliser pour leur accompagnement.

Certains établissements médico-sociaux ont développé l'accueil de ces populations épileptiques instables, et sont devenus ressources pour l'ensemble d'une région ou d'une inter région, **en dehors de la problématique des handicaps rares**. Il y a lieu de le souligner, car l'épilepsie pharmaco résistante dans le cadre des handicaps rares peut aussi bénéficier de ces centres ressources. Il existe un tel centre dans la région Grand Est (à Flavigny, près de Nancy, cf. plus bas).

Préconisations

Gérer la crise est la première difficulté, fréquente et caractéristique de cette situation, il est essentiel que les éducateurs soient formés et soutenus par des personnels soignants, afin qu'ils évitent la peur qui paralyse. Des procédures de prise en charge par les personnels éducatifs doivent avoir été pensées par les médecins et infirmières. Ce sont des gestes simples, qui ne nécessitent que peu de savoir-faire technique, et peuvent être appris aux personnels non soignants, avec l'aide de centres ressources pour la prise en charge de l'épilepsie, ou des services sanitaires spécialisés dans cette pathologie épileptique.

Il y a lieu de reconnaître le centre de Flavigny comme composante du réseau des centres spécialisés dans l'épilepsie, au même titre que les centres du Finistère, de la Drôme, de Toulouse, et de Mortagne au Perche. Ces centres devraient pouvoir être articulés en réseau ressource, dans un cadre bien plus large que celui des handicaps rares ; ils se comportent déjà comme tels, et se rencontrent au moins une ou deux fois par an pour évoquer les thématiques qui les rassemblent (y compris le centre de Flavigny).
Les ressources sanitaires et médico-sociales afférentes à cette problématique de l'épilepsie doivent être réfléchies à l'échelle du territoire national, ceci est une autre question qui ne peut être traitée dans le rapport actuel, car elle ne fait pas partie de la prise en charge des handicaps rares stricto sensu.

d) Les maladies somatiques graves

Constats

Ces maladies sont vraiment polymorphes, et dépassent le cadre décrit dans le décret d'août 2000, car la connaissance des causes de maladies rares a augmenté considérablement depuis, et ces maladies sont de plus en plus diagnostiquées et soignées. Les altérations de fonctions sont spécifiques à telle ou telle maladie, par contre les limitations d'activité et les restrictions de participation s'apparentent à celles des personnes présentant les mêmes déficiences en dehors du contexte de la maladie rare.

La prise en charge en établissement ou à domicile de ces malades porteurs d'une déficience grave et d'une maladie somatique grave pose des problèmes sanitaires difficiles. Les questions de régime alimentaire et de traitements coûteux sont particulièrement prégnantes dans les établissements médico-sociaux, où elles impactent les budgets d'une façon importante. Elles posent en outre la question de la permanence des soins et des ratios de personnel des établissements, car des décompensations peuvent survenir et nécessitent une équipe soignante compétente et préparée à réagir, avec des protocoles bien connus des infirmières et autres personnels, afin de parer au risque vital survenant dans un contexte de décompensation aigue.

Les techniques éducatives doivent certes tenir compte de ces prescriptions éventuelles, elles ne sont pas véritablement spécifiques, les rééducations ne sont pas différentes de celles des autres personnes accueillies. Les aides techniques, comme la sonde de gastrostomie, les aspirations bronchiques ou autres, posent la question de la part des soins dans la prise en charge et de la part du personnel soignant dans l'organigramme de l'établissement, ainsi que des ratios de personnels des établissements médico-sociaux.

Préconisations

Les prescriptions semblent devoir être étudiées dans l'articulation avec les services sanitaires, ceci pourrait faire partie de la mission des centres de référence pour les maladies rares et des Centres Labellisés pour les Anomalies de Développement (CLAD).

Les ressources dans ce domaine relèvent du secteur sanitaire et de son articulation avec les établissements et services médico-sociaux.

e) Les troubles du comportement

Tous les handicaps rares peuvent entrainer des troubles du comportement par divers mécanismes, qui ont la plupart du temps trait aux difficultés de communication. Pour les différencier, nous reprendrons un texte précédemment écrit par Mme le Dr Martine Barrès[1], qui résume bien les constatations faites sur le terrain :

« Pour apporter des réponses pertinentes, il faut distinguer très schématiquement 3 problématiques différentes :

1- Les troubles du comportement sont le facteur principal du handicap, sans autre déficience mentale ou physique importante.
2- Les troubles du comportement sont étroitement associés à d'autres déficiences mentales et le cas échéant physiques à l'origine du handicap
3- Les troubles du comportement surviennent dans la situation de handicap, face à des réponses mal adaptées, ou à certaines périodes de la vie, ou à la suite de certains évènements vécus. »

Dans le premier cas, la situation n'entre pas dans le domaine des handicaps rares, nous ne la traiterons donc pas. Le deuxième cas résume les troubles constitutifs de certaines pathologies, qui restent très rares, même s'ils existent indéniablement. Le plus souvent, les situations de handicaps rares avec trouble du comportement semblent résulter d'une incompréhension entre la personne et son entourage, et d'une difficulté majeure de communication liée intrinsèquement aux handicaps rares.

[1] Aujourd'hui membre de la Mission Nationale d'Appui en Santé Mentale, précédemment conseillère technique à la DGCS.

Constats

Lorsque les troubles du comportement sont liés à une pathologie objectivée, leur traitement relève à la fois de prescriptions médicamenteuses et d'une attention à la personne très fine, souvent soutenue par un service de psychiatrie, avec lequel les établissements médico-sociaux doivent développer un partenariat, ce qui sera développé dans la suite du rapport. De nombreux acteurs (voir chapitre institutionnel) nous ont démontré que les troubles du comportement liés à une pathologie organique peuvent souvent être améliorés par une observation de la personne qui conduit à traiter les troubles, en lien avec les services de psychiatrie le plus souvent, avant la crise majeure, et ainsi à désamorcer en quelque sorte cet engrenage infernal.

Enfin, quand les troubles du comportement sont liés à une difficulté de communication dans le cadre de handicaps rares, il y a lieu de les prévenir par une attention précise à la déficience sensorielle et au trouble de la compréhension et de l'expression de la personne, car chaque fois que l'expression devient possible, le trouble s'amende durablement. Des jeunes ou des adultes déficients visuels ou auditifs et handicapés mentaux montrent systématiquement une amélioration de leurs troubles « psychiatriques » quand ils peuvent se faire comprendre et exprimer ce qu'ils ressentent. Cette affirmation est commune à tous les acteurs rencontrés, qu'ils soient du secteur sanitaire ou médico-social, et a été confirmée largement par les MDPH à partir de multiples exemples démonstratifs. Le problème majeur de ces troubles du comportement dans les handicaps rares semble donc la communication de et avec la personne handicapée.

Préconisations

Il semble primordial de travailler au plus près de la personne sur l'organisation d'une réponse de soins avant la crise majeure. Ceci peut être proposé dans un cadre médico-social, ou dans l'articulation entre services sanitaires et médico-sociaux, selon les configurations locales. Il s'avère que cette articulation, si elle existe, diminue considérablement le nombre de personnes en difficulté d'orientation d'une part, et le nombre de crises aboutissant à une hospitalisation « d'urgence » d'autre part.

Dans le chapitre sur les réponses institutionnelles, seront détaillés deux exemples expérimentaux efficaces, l'un utilisant le secteur médico-social uniquement, à Charleville–Mézières, l'autre utilisant une articulation très fine des secteurs sanitaire et médico-social, à Nancy.

f) Troubles cognitifs hors déficience intellectuelle

Constats

Une autre catégorie de handicaps, rare en nombre, a été très justement pointée par les MDPH. Elle est constituée par les personnes atteintes de troubles cognitifs acquis de l'adulte n'entrant pas (ou pas encore) dans le cadre d'une déficience ou d'une détérioration intellectuelle. Ce sont des personnes qui

oublient au fur et à mesure, qui sont désorientées dans le temps et l'espace, parfois totalement désinhibées, et qui gardent pourtant des acquis précédents en matière d'apprentissage, dans des proportions variables selon le moment de l'évolution de la maladie. Leur état peut être relativement stable, c'est le cas des traumatisés crâniens ou de troubles cérébelleux rares, ou s'aggraver avec le temps, c'est le cas des personnes adultes porteuses de certaines maladies dégénératives du système nerveux central comme la maladie d'Alzheimer ou la chorée de Huntington au début de leur évolution, par exemple.

Ces personnes sont souvent rejetées par le milieu du travail ou le milieu scolaire, elles n'entrent pas dans les handicaps reconnus dans les agréments des établissements, elles relèvent du champ du handicap, elles sont très peu nombreuses et posent un problème parfois insoluble d'orientation, elles ne peuvent pas rester seules sans surveillance, ce qui aboutit parfois à des situations catastrophiques à domicile.

Ce type de situation de handicap rare peut persister toute la vie (traumatisés crâniens) ou évoluer souvent vers une déficience intellectuelle ou une démence, avec parfois des troubles somatiques qui s'aggravent (maladie de Huntington). Des troubles du comportement sont souvent associés au début de ces pathologies, et parfois résultent d'une incompréhension de la pathologie de la personne par son entourage, ce qui nous reporte au paragraphe précédent.

Préconisations

Ces personnes nécessitent la mise en œuvre de techniques de remédiation ou de réassurance, selon les cas, et un savoir faire particulier des équipes des établissements. Ces techniques relèvent des métiers de neuropsychologue ou d'ergothérapeute, et les personnels des établissements accueillant des handicaps moteurs sont très bien formés pour ce type d'action.

Pour autant, à ce stade de leur pathologie, les personnes concernées par ces handicaps rares ne présentent pas du tout de handicap moteur, ce qui ne contribue pas à privilégier ce type d'établissements.

Dans d'autres régions, existent des établissements qui ont déjà pris en compte cette difficulté, il y aurait lieu de favoriser un rapprochement avec ces établissements, ou avec les lieux prenant en charge les maladies d'Alzheimer débutantes. Dans le développement national de la recherche de ressources d'accompagnement, cette question des troubles cognitifs pourrait être développée en fonction des établissements ressource existants.

3. Notion de variabilité du handicap rare

Constats

L'évolution du handicap au cours de la vie d'une personne, déstabilise la notion même de handicap rare, et a été signalée avec insistance par tous les partenaires interrogés. En dehors des déficiences sensorielles accompagnées d'autres déficiences, il semble ne pas exister de véritable permanence des handicaps rares tout au long de la vie. L'appartenance à cette population pourrait être en grande partie liée aux prises en charge rencontrées par l'individu, et le caractère exceptionnellement complexe du handicap diminue dès qu'une prise en charge adaptée est mise en œuvre et bien coordonnée.

Même pour des personnes porteuses de véritables handicaps rares (principalement sensoriels), une fois résolus les problèmes spécifiques de communication, certaines périodes de leur existence s'accommodent très bien d'un établissement non spécifique, si celui-ci sait s'adapter. C'est le cas en particulier des malvoyants ou des sourds présentant également une déficience intellectuelle.
L'apparition de la situation de handicaps rares peut être liée à une « crise » dans la vie de la personne : adolescence, deuil, maladie intercurrente…. Les individus qui vivent cette situation sont des personnes fragiles sans doute, dont l'équilibre, instable, est mis à mal par un évènement, et qui à cette occasion entrent de façon durable dans une période de fortes turbulences et développent des troubles psychiatriques ou décompensent une épilepsie instable, ou des troubles métaboliques.
La difficulté est que ces personnes, en raison de leurs déficiences associées, ne disposent généralement pas de moyens de communication leur permettant de faire savoir à leur entourage ce qui les a déstabilisées, et seuls les signes somatiques ou psychiatriques vont apparaitre, sans que la raison du déséquilibre soit connue. C'est là que l'observation fine des personnes par les professionnels au sein des établissements et services permet de prévenir la dégradation complète des situations.

Il est important de souligner que pour les adultes, les handicaps rares peuvent avoir été acquis à l'âge adulte du fait de processus pathologique évolutif, ou du vieillissement (presbytie chez un malentendant, ou presbyacousie chez un malvoyant).
L'apparition de troubles de la vision ou de l'audition chez des personnes déjà porteuses d'une déficience grave peut les faire entrer dans la catégorie des handicaps rares sans que ceci soit identifié. Ces situations sont alors génératrices de troubles divers souvent attribués à tort à d'autres causes. Ceci est certainement sous évalué de façon importante, comme le font remarquer les CRN, en particulier le CRESAM.

Un grand nombre de ces personnes ne sont donc pas dans un établissement, étaient en insertion sociale sans aide, et ont recours à des aidants familiaux ou des services d'accompagnement comme les SAVS pour répondre aux besoins liés à ce handicap surajouté.

4. Transversalité de la question de la communication

Constats

La question de la communication semble centrale dans la prise en compte des handicaps rares, et il importe de mettre en place des outils permettant à la personne de faire savoir ce qu'elle ressent et de comprendre ce que l'entourage veut lui communiquer. Ce sont les enseignements des rencontres avec les CRN et les associations nationales qui ont souligné cette nécessité, qui s'est trouvée confortée par les faits lors des visites d'établissements, en positif devant des réussites patentes, ou en négatif devant certaines difficultés relatées par les établissements.

Si une communication minimale n'est pas mise en place, des troubles psychiatriques risquent fortement d'apparaître, et parfois ce sont des pathologies organiques qui peuvent décompenser brutalement, sans que la personne puisse exprimer ce qui se passe en elle autrement que par des modifications de son comportement. Les traitements alors institués peuvent parfois contribuer à brouiller encore les pistes, car ils peuvent induire des troubles secondaires qui s'ajoutent aux signaux mal compris…

Préconisations

Là se situe l'apport technique principal des centres de ressources nationaux, car leur expérience riche et leur travail fin sur des outils de communication adaptés sont alors des ressources précieuses pour les établissements confrontés à cette situation rare. Cette ressource doit être encore développée à l'échelle nationale, elle fait d'ailleurs partie des missions des centres ressources nationaux.

Elle se décline en élaboration de nouveaux outils ou méthodes de communication, intervention sur des situations particulières dans les établissements ou services, et formations des personnels locaux. Quelques établissements ont déjà des acquis techniques, ce sont eux qui pourraient devenir ressources dans l'inter région si des moyens leur sont donnés à cet effet. L'acquisition et le développement de ces techniques ne peuvent être optimisés que si des personnels supplémentaires sont dédiés à ces apprentissages nouveaux et peuvent se déplacer dans les régions.

La connaissance du handicap rare par les acteurs rencontrés

Constats

Une méconnaissance générale de la notion même de handicap rare est observable chez la plupart des partenaires interrogés lors de cette étude, hormis les centres ressources nationaux et associations nationales.

Les professionnels rencontrés, à part quelques-uns, n'ont pas une bonne connaissance de la notion de handicap rare. Ils ne connaissent pas le décret d'août 2000 et ne comprennent pas toujours facilement la définition. Selon leur profession, ils réagissent différemment.

Enfin, les interprétations de la définition inscrite dans le décret peuvent aboutir à une définition très « personnalisée » des handicaps rares et conduire à des excès dans la catégorisation de ces personnes. Chaque personne est unique, certes, cependant peu de cas peuvent être considérés comme des situations de handicaps rares au sens du décret d'août 2000…

1. Les acteurs du secteur sanitaire

Les acteurs du secteur sanitaire répondent systématiquement « maladies rares » quand on leur demande ce qu'est le handicap rare. Par contre ils comprennent rapidement les explications données et les rapportent immédiatement à leur pratique, proposant des exemples tout à fait pertinents. Ceci concerne tous les acteurs sanitaires rencontrés, en particulier pour les enfants. Pour les adultes, la situation est moins tranchée, la thématique des handicaps rares n'est que très peu évoquée par les médecins, qui restent souvent cantonnés dans leur spécialité. Or les handicaps rares ont besoin de rencontrer à la fois les médecins ORL, ophtalmologistes, neurologues, parfois psychiatres, qui traitent chacun de leur spécialité ; la globalité de la personne semble donc plus difficile à appréhender que chez l'enfant.

Les handicaps rares à composante sensorielle sont mal identifiés en secteur ambulatoire, ils sont très généralement méconnus, sauf dans quelques unités de soins spécialisées pour sourds, où une certaine expertise a été développée, à Strasbourg et à Nancy, et bien sûr dans les plateformes de soins de suite et rééducation à visée sensorielle à Nancy et Metz (CLER), qui seront repérées dans les ressources en matière de diagnostic.

Les services concernés par les pathologies somatiques de l'enfant montrent tous une préoccupation réelle de l'accompagnement de leurs patients vers les établissements médico-sociaux nécessaires. Ils connaissent les établissements de leur région capables de recevoir leurs patients, ou alors tentent avec

persévérance de les identifier pour obtenir la meilleure réponse à la situation évaluée. Ensuite ils entretiennent les relations avec ces établissements, se préoccupent du suivi de leurs patients et se rendent disponibles si un déséquilibre nécessite une nouvelle adaptation thérapeutique. Par contre la question des besoins liés au handicap (limitations d'activité et restriction de participation à la vie sociale) reste secondaire pour eux, et seuls quelques-uns envisagent les besoins de l'enfant en matière éducative et en matière de communication. Nous touchons là les limites de la technique médicale, qui s'intéresse aux aspects purement médicaux (diagnostic, soins) et non à tous les aspects de la vie quotidienne du patient.

Les acteurs du secteur psychiatrique ont mis en évidence dans leur discours le partenariat nécessaire entre sanitaire et médico-social, avec diverses tentatives de parvenir à des solutions intéressantes pour les personnes concernées. Cependant le secteur psychiatrique dans sa globalité semble encore assez peu prêt à mettre en œuvre de façon concrète un partenariat efficace et préventif, de l'avis même des acteurs rencontrés. Des expériences intéressantes ont été néanmoins explorées, elles feront l'objet d'un paragraphe particulier dans la description des réponses institutionnelles.

2. Les MDPH

Quelques MDPH identifient a priori la notion de handicaps rares. Pour celles-là, le repérage des établissements accueillant ces populations est réel, même si la connaissance de ces établissements n'est pas toujours profonde. Les établissements nommés sont les mêmes que ceux pointés par les acteurs sanitaires.

Mais la plupart des MDPH n'identifient pas a priori les personnes porteuses de handicaps rares. Ainsi le repérage des nécessités de techniques de communication n'est pas réellement fait avant l'entrée de la personne dans l'établissement. Les établissements repérés le sont pour leur capacité générale d'adaptation, en fonction des expériences antérieures, et non sur des critères de techniques mises en œuvre, ou de types de personnels présents dans l'établissement, ou même sur des ratios renforcés de personnels (nécessaires pour accueillir des handicaps rares). Ce repérage est relativement performant en matière d'adaptation des établissements aux personnes, mais ne permet pas de préciser les spécificités nécessaires à l'accueil des personnes porteuses de handicaps rares.

S'agissant des troubles du comportement, ces MDPH ont tendance à évoquer toutes les situations d'enfants ou adolescents relevant d'ITEP, sans les distinguer dans les réponses à apporter. Ce sont les « incasables », les « patates chaudes », les « explosifs »… Des orientations par défaut sont parfois mises en place, et lorsque la situation semble inextricable en France, la Belgique, la Suisse et l'Allemagne ont été évoquées par les MDPH comme une solution envisageable …. Mais toutes ces situations ne sont pas des situations de handicaps rares, au sens du décret du 2 août 2000.

3. Les établissements médico-sociaux

Dans les établissements médico-sociaux visités, les directeurs comme les médecins nous parlent de maladies rares lorsque nous posons la question des handicaps rares. Dès que la notion est comprise, ils identifient les personnes accueillies qui présentent réellement des handicaps rares. Alors ils décrivent clairement « la situation de handicap » à laquelle ils sont confrontés avec ces résidents, et non les aspects médicaux de diagnostic ou traitement.

Les établissements et services n'identifient pas clairement les ressources dont ils auraient besoin pour accueillir des personnes porteuses de handicaps rares. Ils pressentent le besoin de personnels en nombre plus important, sans précision du type de qualifications adapté aux handicaps rares, ni des techniques les plus importantes pour l'accompagnement de ces populations. Les seuls qui identifient partiellement ces ressources nécessaires sont les établissements qui peuvent devenir ressources en matière de handicap rare sensoriel.

Préconisations

Pour les MDPH, il semble nécessaire de travailler sur l'appropriation de la notion de handicaps rares et de ses conséquences en matière de prise en charge au long cours. Une opportunité intéressante pourrait être les réunions nationales des coordonateurs d'équipes pluridisciplinaires de MDPH. Par la suite, il faudrait veiller à faire connaitre aux MDPH l'évolution des connaissances et des orientations stratégiques nationales en matière de handicaps rares.

Pour les établissements médico-sociaux, il serait important de reconnaître au niveau de leur agrément l'accueil des personnes porteuses de handicaps rares. Les sections pour personnes avec handicaps associés constituent déjà une reconnaissance, qui semble peut-être mal identifiée par les MDPH.

Pour les personnes hors établissements, il semble important de développer des services d'aide à la personne, de soutenir ceux qui existent, et de former les aidants familiaux à la communication dans ces situations, par le biais des centres ressources nationaux par exemple, ou de journées de formation inter régionales qui pourraient être animées par le réseau Grand Est Handicaps Rares.

Les ressources en matière de diagnostic

Les services ressources sont généralement situés dans le secteur sanitaire. Ils sont dès lors très différents en fonction de l'âge des personnes concernées. Nous traiterons successivement les enfants, pour lesquels un certain nombre de ressources existantes ont été identifiées, et les adultes, pour lesquels la situation est beaucoup plus problématique.

Les ressources identifiées sont en capacité de produire une étiologie, un pronostic et un traitement. Par contre les services sanitaires ne sont pas utilisés pour le diagnostic du handicap, et parfois des handicaps rares passent inaperçus en raison du manque de coordination entre divers acteurs sanitaires, particulièrement chez les adultes, beaucoup moins chez les enfants, pour lesquels les acteurs du diagnostic sont moins nombreux et la prise en charge plus globale.

1. Les enfants

Les ressources existent, même si elles semblent parfois insuffisantes ou lointaines, induisant des retards de diagnostic.

Les services ressources sont liés aux CHR, qui sont généralement les seuls à disposer de moyens diagnostiques de qualité et de spécialistes à la pointe des connaissances scientifiques. La combinaison des services de pédiatrie, des centres de référence pour maladies rares (épilepsies sévères multisites, maladies ophtalmiques génétiques à Strasbourg), des Centres Labellisés pour les Anomalies du Développement (CLAD), permet que des acteurs et outils de diagnostic existent dans toutes les régions, ce qui est indispensable, compte tenu de la fréquence des pathologies induisant des handicaps. Les outils de diagnostic des handicaps rares ne semblent pas spécifiques, la fréquence et la complexité du handicap ne jouent pas beaucoup sur la rapidité de diagnostic, c'est la disponibilité géographique qui semble être le facteur principal de rapidité du diagnostic.

Sur un plan territorial, les ressources sont disposées dans les CHR, ce qui provoque l'absence totale de ressources de diagnostic dans plusieurs départements. Certains utilisent alors un ou des centres ressources nationaux comme ressource diagnostique, par exemple à Auxerre ou à Belfort, qui utilisent avec assiduité certains CRN.

Les CAMSP sont assez peu identifiés comme des outils de diagnostic des handicaps rares, aucun des acteurs rencontrés n'a évoqué cette possibilité, à l'exception des CAMSP à dominante sensorielle, à Nancy et à Nevers, que la mission n'a pas pu rencontrer et donc identifier avec certitude, mais qui ont été désignés comme tels par les MDPH.

a) Les handicaps rares sensoriels

Le facteur de diagnostic le plus important est la possibilité de recours à des sur spécialistes.

- Les médecins ORL semblent une ressource généralement disponible dans les centres hospitaliers ou en ville
- Les ophtalmologistes sont beaucoup plus rares et cela peut retentir sur le diagnostic des handicaps rares à composante visuelle,
- Les neuropédiatres commencent à manquer en dehors des CHR, induisant des retards de diagnostic lorsque les lieux sont éloignés des ressources

Des exemples :

- Auxerre est à 150 Km de Paris et à 150 km de Dijon, et donc à 150 km de tout neuropédiatre
- Entre Paris et Strasbourg ou Paris et Lyon, il n'y a pas d'ophtalmologiste spécialisé en matière de troubles visuels complexes de l'enfant.

Cette rareté de la ressource diagnostique induit des listes d'attente pour une consultation. Il n'est pas rare de devoir attendre un an pour rencontrer un neuropédiatre, ce qui peut être délétère pour la prise en charge d'un très jeune enfant, qui a le temps de développer alors des surhandicaps importants…

b) L'épilepsie

Pour le diagnostic et le traitement ambulatoire de l'épilepsie, les services de neuropédiatrie des CHR apportent les ressources nécessaires à chaque région, ils sont très sollicités, à juste titre, et suivent leurs patients en s'intéressant de près à leur orientation médico-sociale ou scolaire.

En matière d'épilepsie, un centre se distingue pour les adaptations thérapeutiques chez les enfants et adultes épileptiques présentant un handicap ou des troubles des apprentissages, ou une épilepsie instable. Il s'agit du COCEE à Flavigny, géré par l'OHS, et qui accueille en moyen séjour tous les enfants pour lesquels des adaptations à long terme sont indispensables. Nous le retrouverons pour les adultes, puisque son agrément vient d'être étendu à cette population. En ce qui concerne les enfants, ceux qui sont accueillis au COCEE ne sont pas principalement les enfants porteurs de handicaps rares, mais plutôt des enfants présentant d'autres handicaps et dont l'épilepsie s'est déstabilisée pour diverses raisons. Au COCEE, ils peuvent bénéficier pendant un temps plus ou moins long d'une surveillance médicale et infirmière rapprochée qui permet de mieux les observer et de rééquilibrer leur traitement. Ce sont donc les personnels sanitaires du COCEE qui en font une ressource sanitaire pour les aspects thérapeutiques de l'épilepsie.

c) Les troubles du comportement

Le diagnostic **étiologique** des troubles du comportement pose davantage question. Les centres ressources autismes (CRA) s'intéressent surtout aux enfants présentant un autisme primaire, sans autre type de pathologie ou handicap. Ils ne sont que peu concernés par les enfants non autistes, or ce sont souvent ces enfants qui ont été pointés par les MDPH comme difficiles à prendre en charge par les établissements.
Une rencontre avec le professeur Bursztejn, président de l'ANCRA et responsable de la pédopsychiatrie du CHR de Strasbourg, nous a permis de constater que les initiatives d'articulation entre secteur sanitaire et secteur médico-social sont bien à l'ordre du jour dans les services de pédopsychiatrie. Par contre tout le monde s'accorde pour reconnaitre que le chemin pour une fluidité du parcours des enfants est encore un rêve non réalisé sur le terrain.
Pour les jeunes porteurs de handicaps rares, l'étiologie du trouble psychiatrique reste mal élucidée, et le traitement proposé par les services sanitaires ne résout pas la question de la prise en charge à long terme.

Le diagnostic différentiel entre troubles psychiatriques et difficultés autres non identifiées en raison d'une absence de communication possible pose souvent problème, et ce sont les établissements médico-sociaux qui doivent tenter de découvrir la cause de troubles psychiques d'apparition brutale, très déstabilisants pour les équipes, ou progressifs, dont l'étiologie n'est pas connue, et pour lesquels la psychiatrie peine à trouver la bonne réponse thérapeutique.

2. Les adultes

a) Handicaps rares à composante sensorielle

Si le handicap survient à l'âge adulte, il y a peu de chance pour que le diagnostic soit réalisé de manière exhaustive par un seul service sanitaire. Le lien entre les divers handicaps n'est généralement pas fait par les acteurs de terrain, car la mal voyance et la presbyacousie arrivent progressivement et ne sont pas reliées entre elles, ni à la déficience primitive qui n'a pas la même origine. Le suivi ORL des adultes en établissement médico-social non spécialisé dans les déficiences sensorielles n'est pas réalisé facilement, en raison du handicap des personnes, comme tous les autres suivis sanitaires des personnes présentant un handicap. Le diagnostic ophtalmologique pour les adultes handicapés parait poser encore problème, sauf en Alsace où le centre de référence des maladies rares ophtalmiques le permet. Les adultes handicapés peuvent donc entrer dans le cadre des handicaps rares sans que personne n'y prenne garde, d'autant plus s'ils ne sont pas déjà en établissement médico-social.

Il faut souligner que pour le handicap sensoriel les plateformes CLER (Centre Lorrain d'Evaluation et de Réadaptation) Basse Vision et Basse Audition de Nancy et Metz constituent une ressource primordiale de diagnostic pour la Lorraine, quel que soit l'âge des personnes accueillies. Ces plateformes sont également disponibles pour la réadaptation, puisqu'elles ont un statut sanitaire de Soins de Suite et Réadaptation (SSR), elles sont mises en place avec des moyens issus de plusieurs sources sanitaires et médico-sociales. Une autre plateforme de même type existe à Nancy, elle est gérée par l'OHS, avec également un statut de SSR, au centre Florentin, elle concerne le secteur gériatrique uniquement, qui se trouve à la pointe dans ce domaine.

Des unités de soins pour sourds au sein des services sanitaires à Strasbourg et à Nancy permettent de faciliter la communication des personnes avec handicaps rares lors des hospitalisations ou consultations hospitalières. Elles ne sont pas destinées spécifiquement aux personnes porteuses de handicaps rares et rendent pourtant service en cas d'hospitalisation de ces personnes.

b) L'épilepsie

Dans le domaine de l'épilepsie chez les personnes porteuses de handicaps rares, la ressource est très bien identifiée, grâce au COCEE à Flavigny, qui accueille depuis peu les adultes, et au CHR de Nancy et de Strasbourg. Une association, Accueil Epilepsie Lorraine, porteuse du projet EPIGrand'Est, à laquelle les services de neurologie des CHR de Nancy et Metz sont associés, travaille pour promouvoir le dépistage, le diagnostic et le traitement de l'épilepsie en Lorraine.
L'Alsace est moins concernée par les orientations vers le COCEE car elle se dirige vers l'Allemagne, avec un centre à la fois sanitaire et médico-social à Kork, très proche de la frontière (10 km environ). Au sud de la Franche-Comté, la ressource est plutôt à Lyon.
La présence d'une épilepsie qui se déstabilise chez une personne accueillie en secteur médico-social justifie une hospitalisation dans un service de moyen séjour, car souvent l'équilibre du traitement ne sera pas acquis en quelques jours, il nécessitera plusieurs semaines de tâtonnements. La possibilité de pratiquer des EEG de jour ou sur les 24 heures, avec éventuellement enregistrement vidéo des crises d'épilepsies, est nécessaire pour mieux adapter les médicaments à prescrire. Ceci est d'autant plus nécessaire que la personne a une difficulté de langage et ne peut expliquer ce qu'elle ressent.
La présence d'infirmières 24h/24 dans ce service permet également de surveiller les crises et de les traiter au fur et à mesure de leur survenue, même en cas d'état de mal épileptique. La présence de médecins spécialistes de l'épilepsie et de son traitement permet de tenter plusieurs traitements successifs si nécessaire.

Le projet EPIGrand'Est travaille sur la question de l'épilepsie, pas seulement dans le cadre du handicap rare, mais comme provoquant une situation de handicap méconnue pour laquelle il est indispensable de mettre en œuvre des solutions de diagnostic et de prise en charge dans tous les domaines du sanitaire et du médico-social. Un centre de diagnostic et de traitement de grande envergure est projeté en

Lorraine, à Dommartin. Il dépasse évidemment le cadre des handicaps rares, car il concerne, à juste titre pour un projet de cette nature, toutes les épilepsies, quelles qu'en soient les causes et le retentissement. L'OHS est l'association gestionnaire du projet. Il constituera un renouvellement des équipements du COCEE, avec les techniques numériques récentes, les enregistrements EEG en continu de plusieurs personnes en mêmes temps, et les personnels adéquats pour utiliser ce matériel de haute technologie.

c) Les troubles du comportement

Un service pouvant contribuer au diagnostic, et très concerné dans le suivi, a été identifié à Nancy, au sein du Centre de psychiatrie de Nancy (CPN). Il peut être utilisé comme ressource en matière de diagnostic, même si son action principale se situe dans le cadre du suivi des personnes handicapées et de la prévention des troubles du comportement chez les personnes accueillies en établissement médico-social. Des hospitalisations régulières pour la remise à niveau des thérapeutiques permettent d'éviter que les situations ne se dégradent à domicile ou en établissement, et un vrai partenariat est tissé avec l'ensemble des acteurs médico-sociaux. Il est important de souligner cette ressource pour le diagnostic, ainsi que pour le suivi et le traitement des troubles du comportement chez les personnes adultes handicapées. Ce dernier aspect sera détaillé dans le chapitre sur l'accompagnement à long terme des personnes, car c'est bien dans cette direction que se concentre l'aide de ce service aux personnes et aux établissements.

4. Les personnes âgées

Ce chapitre n'a pu être exploré compte tenu du temps imparti. Les acteurs interrogés ont à plusieurs reprises souligné l'indigence de la prise en compte des handicaps rares chez les personnes âgées. La notion de handicaps rares est à peine reconnue dans le secteur du handicap, ce qui laisse penser que chez la personne âgée elle est totalement ignorée et non prise en compte, alors que ce type de handicap peut y être plus fréquent compte tenu de l'évolution naturelle des problèmes sensoriels.

Une unité Basse Vision destinée aux personnes âgées existe au sein du centre de rééducation Florentin à Nancy, et complète les unités CLER Basse Vision et Basse Audition, pour la partie gériatrique.

En résumé, l'ensemble des ressources de type sanitaire utilisable pour le diagnostic des handicaps rares peut être ainsi présenté :

Tableau 1 : Lieux de diagnostic repérés

	Reims	Nancy	Metz	Strasbourg	Besançon	Dijon
Neuropédiatrie	x	x	x	x	x	x
CRef* épilepsies rares	x			x		
Cref* maladies neuromusculaires				x		
CLAD	antenne	antenne		antenne		centre
Cref* mdies ophtalmiques génétiques				x		
CLER (SSR)		Basse Vision	Basse audition			
COCEE Flavigny (SSR) : épilepsies		x				
Unités d'accueil pour sourds		x		x		
Neurologie adultes	x	x		x	x	x

CRef : Centre de référence maladie rare

Ainsi les lieux de diagnostic performants se situent quasiment exclusivement dans les chefs-lieux de région, les personnes avec handicaps rares des autres départements devant se déplacer pour bénéficier de soins.

Une autre difficulté est que les acteurs de santé de premier recours ne connaissent pas les handicaps rares (la notion et ses conséquences en matière de handicap). Le repérage n'est donc jamais effectué, et encore moins une orientation adaptée.

Enfin, l'évaluation fonctionnelle ne semble être réalisée par aucun des acteurs en présence. En effet, si un diagnostic est porté, il concerne les pathologies en cause chez la personne, et non le handicap rare caractérisé. Les conséquences de l'association de plusieurs handicaps et leur rareté ne sont pas actuellement une notion utilisée par les acteurs de terrain. Les besoins particuliers liés à de tels handicaps ne sont pas bien connus, et les réponses à y apporter encore moins… pour l'instant. La formation en matière de handicaps rares pourrait modifier cet état de fait et améliorer la situation des personnes concernées, surtout dans les établissements.

Les types de réponses proposés pour l'accompagnement des handicaps rares

Avant d'aborder les lieux de réponses institutionnelles en la matière, il parait important de déterminer quels types de réponses pertinentes sont susceptibles d'être proposées aux personnes porteuses de handicaps rares, afin de mieux décrire ensuite les solutions institutionnelles apportées. Cette analyse a émergé suite aux rencontres des acteurs de terrain, il a paru important de rassembler dans un chapitre préalable tout ce qui avait été décrit.

1. Réponses de soins

L'accompagnement au long cours des personnes porteuses de handicaps rares met en jeu le plus fréquemment des établissements et services médico-sociaux. Cependant des épisodes aigus émaillent souvent la vie de ces personnes, et des lieux de soins deviennent parfois nécessaires pour un temps plus ou moins bref. Par ailleurs, même au sein des établissements, l'accompagnement peut faire appel à des professionnels du soin pour des traitements ou des rééducations. Nous avons tenté de rassembler les éléments épars récoltés durant notre enquête sur ce besoin.

On notera pour mémoire la difficulté liée au passage du secteur de l'enfance à celui de l'adulte, comme partout ailleurs en France, avec une baisse de la ressource dans tous les domaines de la prise en charge.

a) Les centres médicaux de premier recours

Le regroupement de plusieurs établissements médico-sociaux (ou même sanitaires) sur certains sites favorise l'organisation d'une réponse de soins adaptée, par le biais de services identifiés comme infirmeries, où les personnes trouvent quasiment de façon permanente une réponse de soins. C'est le cas sur le site du Sonnenhof, près de Strasbourg, ou sur le site de Flavigny, près de Nancy, on le verra dans le chapitre sur les réponses institutionnelles.
Pour les handicaps complexes à composante somatique, ainsi que pour les personnes épileptiques, et pour les troubles du comportement chez les personnes porteuses de handicaps rares, ces centres de soins intégrés au sein de structures médico-sociales sont particulièrement utiles. Les soins de premier recours peuvent alors être assurés par des médecins non spécialistes au départ, qui avec l'expérience ont acquis une spécialisation de fait concernant les troubles complexes et les maladies rares présentés par leurs « patients ». Ces médecins peuvent être des libéraux (généralistes, pédiatres, psychiatres) donnant une part variable de leur temps à la structure, ou des médecins salariés des structures si elles sont suffisamment importantes en nombre de personnes accueillies.

b) Les centres hospitaliers régionaux

Les centres hospitaliers régionaux et universitaires sont des lieux ressources pour les pathologies complexes en général, ils disposent de spécialistes pointus en neurologie, et leurs services sont équipés pour faire face à l'urgence et aux explorations fonctionnelles de haute technologie.
Pour l'épilepsie, il est important d'articuler une réponse médicale rapide avec une réponse médico-sociale d'accompagnement à long terme. Il faut noter la ressource précieuse du COCEE à Flavigny, solution sanitaire (Soins de suite et réadaptation) citée par tous comme une solution pour sortir d'une crise durable. Ressource en matière de diagnostic, le COCEE l'est encore davantage en matière d'accompagnement au long cours, lors des crises qui ne manquent jamais d'arriver, et peuvent durer plusieurs semaines ou mois ; la solution du moyen séjour est alors une ressource puissante, plus adaptée à la personne handicapée que l'hôpital de court séjour, et mieux équipé que le secteur médico-social pour faire face à des moments où le traitement devient la priorité pour une personne.

c) Les services de psychiatrie

En matière de troubles du comportement, on décrira dans le chapitre institutionnel deux réponses originales et particulièrement adaptées mises en place à Nancy et Charleville-Mézières.

C'est la qualité de l'articulation entre secteur sanitaire et secteur médico-social qui va faire la différence entre des établissements médico-sociaux où les troubles vont se développer et d'autres où une action curative sera mise en œuvre dès l'apparition d'un signe pathologique précurseur, ce qui permettra une atténuation des « explosions » et des décompensations graves. Les structures hospitalières de proximité sont mises à contribution, et les établissements où les problèmes sont les moins prégnants sont ceux qui disposent d'un bon partenariat.

Les grosses structures sanitaires spécialisées sont encore la règle, et les cas de troubles du comportement chez des personnes lourdement handicapées sont encore souvent accueillis dans ces services, (carte N°3, handicap psychique).

En plusieurs lieux, les services sanitaires ont désormais conçu des réponses médico-sociales pour les adultes, sous la forme de MAS, par reconversion de lits psychiatriques. Il reste que les troubles graves du comportement sont la plupart du temps dirigés vers la psychiatrie, sauf si la complexité du handicap à composante somatique est trop forte et dépasse les capacités de soins médicaux des services de psychiatrie.

En Bourgogne, quelques établissements médico-sociaux pour enfants ont développé des capacités d'accueil pour les jeunes porteurs de handicaps rares, ces établissements n'ont pu être visités en raison du manque de temps (Aisy sous Thil, Chenôve).

2. Réponses de « prendre soin »

C'est la réponse d'accompagnement par excellence, elle est apportée par la présence du personnel au long cours 24h/24 au sein de l'établissement médico-social.

L'accompagnement nécessite une écoute attentive et une observation dans le quotidien des personnes accueillies, et cette observation constitue souvent une prévention importante des troubles du comportement, car elle permet de « désamorcer » les troubles avant leur survenue. En effet, ces troubles « explosifs » surviennent généralement quand la personne handicapée, pour une raison quelconque, n'arrive pas à exprimer un besoin ou une attente, et ne voit plus de solution à sa situation, ce qui fait monter l'angoisse…

Si cette notion d'observation est valable dans tout le champ du handicap, elle prend un relief majeur dans les situations de handicaps rares, dans lesquelles les personnes ont généralement des difficultés pour identifier et/ou exprimer leurs besoins, en raison d'une difficulté majeure de communication liée aux handicaps rares, de quelque nature qu'ils soient.

Même en dehors de toute connaissance spécifique du handicap rare, cette réponse d'attention et d'observation permanente apporte une valeur ajoutée à une institution et constitue la caractéristique principale des établissements qui ont pu être désignés par les MDPH ou les acteurs sanitaires comme accueillant de manière satisfaisante des personnes présentant des handicaps rares alors qu'ils ne sont pas identifiés comme ressource pour ces mêmes types de handicaps rares. Cette caractéristique peut se retrouver pour le secteur de l'enfance ou des adultes.

Les établissements « accueillants » pour les personnes porteuses de handicaps rares ont particulièrement développé ce type de réponse, par l'observation, par l'attention aux besoins de la personne, et par l'utilisation assidue des techniques d'éveil sensoriel et de bientraitance active. Ces structures se trouvent alors parfois en demande d'accroissement de personnel, car ces temps d'observation et d'entourage des personnes sont exigeants en matière de présence des professionnels. Certains établissements font parfois aussi appel à des bénévoles pour compléter leur équipe et se rendre plus disponibles pour les personnes accueillies, ou pour les accompagnements en fin de vie.

3. Réponses techniques

a) Les techniques de communication

Ce sont des réponses indispensables dans les problèmes sensoriels. Elles existent maintenant, principalement en matière de communication, et doivent être utilisées systématiquement et diffusées largement. Les centres ressources nationaux ont largement développé ce type de réponses, permettant de diminuer les limitations d'activités et restrictions de participation des personnes porteuses de handicaps rares.

Ces réponses nécessitent d'être mises en œuvre et expérimentées au niveau des établissements, afin que les personnels se les approprient. Des établissements ressources pouvant aider d'autres établissements existent maintenant dans l'inter région Grand Est, même si l'accompagnement des centres ressources nationaux reste parfois le seul qui convient à certaines situations complexes. Ces établissements sont généralement ceux qui ont été depuis longtemps les acteurs du handicap à composante sensorielle.

b) Les techniques d'éveil

Les techniques d'éveil sensoriel ou sensorimoteur, la stimulation basale, le Snoezelen, font partie des techniques utilisées. Elles peuvent être déclinées dans les différents domaines de la vie quotidienne pour imprégner peu à peu la vie des personnes handicapées et lui donner du sens. Toutes les techniques visant à suppléer le langage sont particulièrement précieuses, pour éviter les difficultés de tous ordres liées à l'incapacité d'exprimer ses besoins primaires ou de faire connaitre ses affects autrement que par des « explosions » somatiques ou psychiques. Elles apportent un bien-être indéniable dans le domaine des troubles sensoriels et aussi dans la prévention des troubles du comportement.

c) Hétérogénéité des groupes

Dans certains établissements, nous avons pu constater que la diversité des publics accueillis est vécue comme un élément d'enrichissement, car des interactions multiples se développent au bénéfice de toutes les personnes accueillies. Les équipes de personnel sont alors entrainées à exercer leurs capacités d'adaptation permanentes et deviennent très créatives, ce qui complète les apports techniques et théoriques des centres ressource.

4. Formations

Bien entendu la formation à de nouvelles techniques est au cœur de l'adaptation des établissements aux handicaps rares. Ces formations concernant plusieurs aspects de l'activité d'un établissement, elles nécessitent des ressources variées.

a) Formations sur des aspects techniques

- Techniques de communication : LSF, Pictogrammes, Makaton, communication concrète
- Formations sur la déglutition
- Snoezelen
- Stimulation basale

Toutes les techniques permettant l'appropriation du milieu de vie par la personne ou l'amélioration de sa communication ont été citées, le temps consacré à ces formations détermine pour les acteurs de terrain la qualité de la prise en charge des personnes accueillies.

b) Formations cliniques

- Information sur les pathologies : ce type de formation dépend des médecins, il consiste en information sur les cas cliniques accueillis, les besoins spécifiques des personnes selon leur maladie, les caractéristiques neuropsychologiques des personnes et le fonctionnement de leur intelligence. La connaissance des pathologies par les équipes leur permet d'observer avec pertinence les signes d'alerte qui vont signaler l'apparition d'une difficulté chez les personnes accueillies.
- Formation sur la gestion de la crise d'épilepsie : si les équipes sont formées par les médecins et infirmières à la gestion de la crise, celle-ci n'implique pas obligatoirement l'intervention des services d'urgence et une éventuelle hospitalisation inutile et surtout coûteuse en matière d'insertion de la personne dans son milieu de vie

c) Formations au bien-être

- Formation à l'écoute, au toucher : ces techniques sont très positives pour toutes les personnes présentant des handicaps rares, qui ont besoin d'utiliser leur perception par le toucher pour appréhender le monde qui les entoure de manière satisfaisante pour leur bien-être.

- Dérivées des formations à la prise en charge des malades d'Alzheimer : Gineste Marescotti, travail sur mémoire émotionnelle, techniques de bien traitance. Le rapprochement avec le secteur des personnes âgées pour ces techniques peut être initié afin de faire bénéficier les personnes handicapées des avancées réalisées dans ce secteur en pleine expansion. (On peut remarquer un certain parallélisme avec les méthodes Loczy pour les enfants, façon d'appréhender le « prendre soin » des petits enfants par des professionnels).[2]

[2] Quelques éléments sur la méthode Gineste-Marescotti, tirés du site internet de l'Institut Gineste-Marescotti (IGM France) :
« Notre travail en gériatrie, psychiatrie, comme en pédiatrie, médecine, chirurgie, auprès de patients dans le coma ou en service de soins palliatifs, nous a conduit à imaginer **la manutention et le soin relationnels**, où nous utilisons **le corps** comme médiateur afin que la douceur rapproche le **soignant** et le **soigné** dans leur **humanitude**. En imaginant il y a une dizaine d'années les concepts de **Bientraitance**, de **Règles de l'Art** dans le soin, la méthodologie des soins, basée sur la **philosophie de l'humanitude** que nous avons écrite, permet d'accompagner les personnes âgées dans la tendresse et le respect de l'autonomie, debout jusqu'à la fin.
Depuis 1998, notre méthode de "**capture et rebouclage sensoriels**" dans la gestion des Comportements d'Agitation Pathologique des patients déments nous a permis d'affiner la méthodologie, et de piloter ainsi l'élaboration du programme de **soins relationnels** de l'ASSTSAS au Québec. »

Réponses d'accompagnement institutionnelles (médico-sociales ou sanitaires)

Nous distinguerons trois types d'établissements et services :

- ceux qui ont un réel potentiel pour devenir ressource collective à l'échelle de l'inter région (nous les appellerons « services ressources »), même si actuellement aucun ne dispose de réels moyens en personnel ou en temps pour exercer une mission de ressource comme celle qui semble envisagée dans le schéma national, moyens actuellement accordés uniquement aux CRN.
- ceux qui ont développé un savoir faire ou des ressources internes en matière de repérage, ou traitement, ou accompagnement de divers handicaps rares, et qui devraient pouvoir être soutenus dans ces efforts, sans toutefois pouvoir devenir équipes relais à l'échelle de l'inter région (nous les appellerons « lieux ressources »). Ils constituent le plus souvent une ressource réelle en termes d'orientation et d'accueil des personnes, et non une ressource pour la formation, le développement de projets, la diffusion de techniques spécifiques.
- ceux qui accueillent des personnes porteuses de handicaps rares, parfois même sans le savoir avant le passage de la mission, et qui sont donc repérés par les acteurs sanitaires ou les MDPH comme ressources dans l'accueil des personnes, (nous les appellerons « accueillants »). Ces établissements n'ont pas tous développé des outils spécifiques et des adaptations techniques, cependant ils accueillent des personnes porteuses de handicaps rares. Certains l'ignoraient avant l'étude, ils l'ont appris en découvrant la notion de handicaps rares. Ils ignoraient souvent l'existence des Centres Ressource Nationaux, que la mission leur a permis de connaitre.

Les établissements médico-sociaux cités dans ce rapport l'ont tous été par des acteurs de la région, dans leur environnement, comme ressource en matière de handicap rare, après explication de la notion. Nous n'avons pas toujours été en mesure de vérifier sur le terrain la réalité de la ressource, en raison du peu de temps imparti à l'étude. Le détail des agréments des établissements et services cités figure en **annexe 2.**

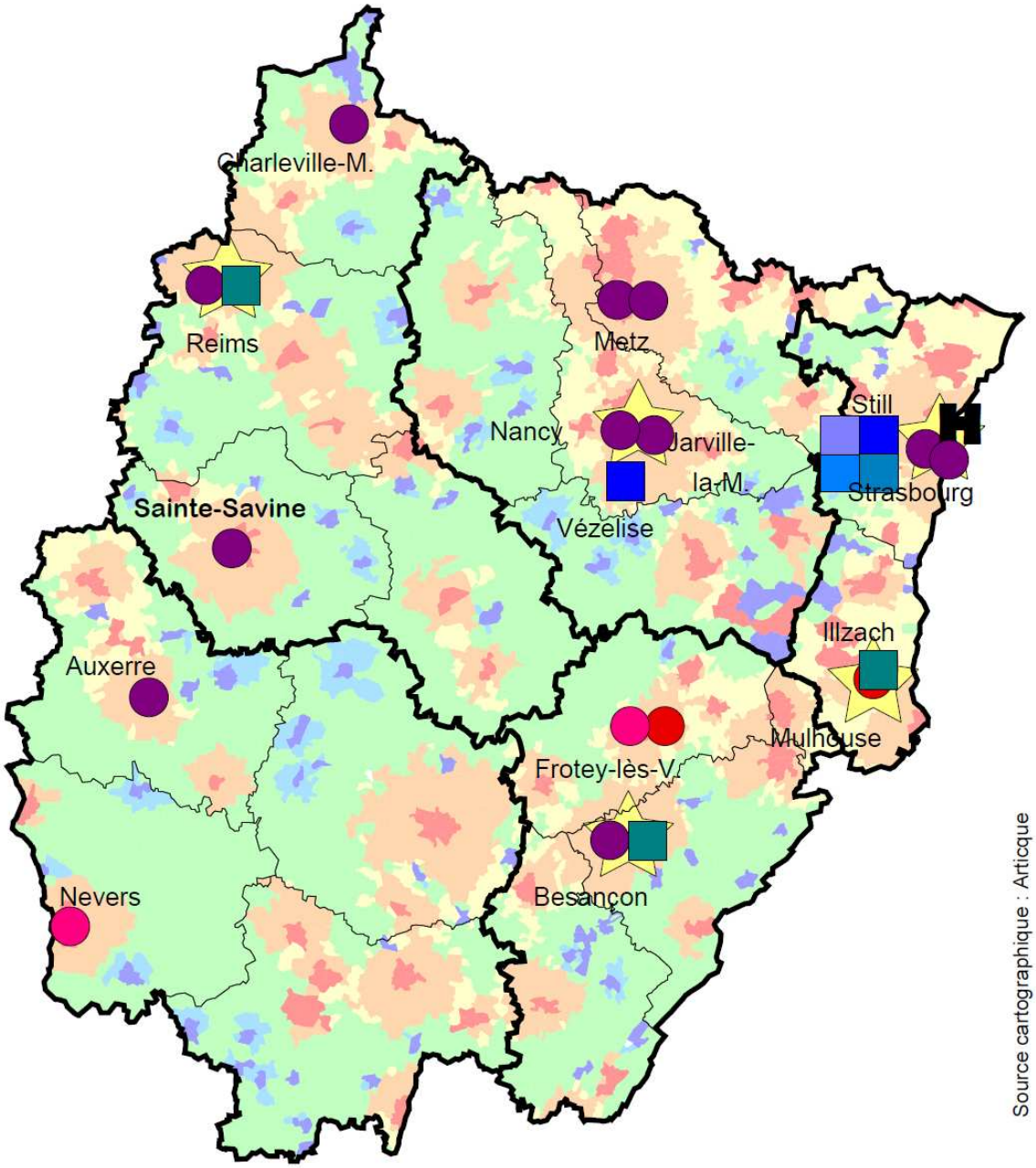
Trois cartes sont proposées, déclinant les trois types de handicaps rares pour lesquelles les ressources ne sont ni de même nature ni situées aux même lieux sur le territoire :

- une carte pour les troubles à composante sensorielle,
- une carte pour les handicaps rares avec épilepsie instable,
- une carte pour les handicaps rares avec troubles du comportement.

Trois chapitres sont donc proposés ci-dessous en appui aux cartes réalisées. Les ressources en matière de diagnostic ont également été notées dans la cartographie. Les fonds de carte utilisés montrent les zones urbaines et rurales, ce qui permet de visualiser mieux les ressources par rapport aux densités de population.

1. Sensoriels

Dispositifs d'accueil et pôles ressources pour le handicap rare
(handicaps sensoriels)



Source cartographique : Articque

Sanitaire

H CHRU

Médico-social Enfants

IES

IME

SESSAD

Pôles ressources

Médico-social Adultes

ESAT

Foyer d'hébergement

SAVS

FAM

FAS

Zonage en aires urbaines
et espaces à dominante rurale
(Insee)

P□le urbain

Couronne périurbaine

Communes multipolarisées

Pôle d'emploi rural

Couronne de pôle d'emploi rural

Autres communes rurales

a) Services ressources

Constats

Certains établissements ont un agrément dans lequel une section pour handicaps associés est identifiée. Ils sont donc déjà confrontés depuis longtemps à la question des handicaps rares, ils travaillent d'ailleurs tous depuis longtemps avec les centres ressources nationaux.
Au départ, ils étaient destinés à l'accueil d'enfants exclusivement, et plusieurs d'entre eux ont été amenés à créer des services pour adultes afin d'offrir à leurs usagers devenus adultes un suivi en rapport avec les soins et l'accompagnement prodigués pendant l'enfance (sous la forme de SAVS, services d'aide à la vie sociale).
Ils peuvent être considérés comme les acteurs pour une éventuelle équipe ou un réseau inter régional de ressource.

Ils réunissent plusieurs caractéristiques :

- Un établissement d'une taille suffisante, avec plusieurs modalités d'accueil, plusieurs sections ou services, dont au moins une agréée pour des handicaps associés
- Des établissements destinés autrefois aux enfants seulement, et agréés en annexe XXIV quater ou quinquiès
- Un recrutement régional ou inter régional
- Des personnels spécialisés dans la communication : orthophonistes et autres personnels formés à plusieurs types de communication verbale ou non (LSF, MAKATON, pictogrammes…)
- Des personnels capables d'enseigner des techniques de déplacement ou de repérage dans la vie quotidienne : AVJiste, instructeurs en locomotion, psychomotriciens, ergothérapeutes
- Des personnels formés depuis plusieurs années par les CRN à différentes techniques de prise en charge des handicaps rares à composante sensorielle
- Des SAVS qui suivent les enfants devenus adultes ou peuvent prendre en charge des adultes non connus auparavant

Ils exercent généralement déjà partiellement un rôle de ressource, très limité par les ratios de personnels qui ne leur permettent pas de développer ce type d'activité.

Préconisations

Ces services sont amenés actuellement à diriger les personnes qui les sollicitent sur les CRN, ou à diminuer le temps de prise en charge de leurs ressortissants pour répondre à ces demandes. Leurs services de suite ou leurs SAVS pourraient devenir facilement support logistique de personnels ressources, afin qu'une activité reconnue de centre ressource local puisse y être développée.

Tableau 2 : Services ressources sensoriels				
institut Michel Fandre	IES, SAFEP, SSEFIS	Champagne Ardennes	Reims (51)	enfants
SAVS Michel Fandre	SAVS	Champagne Ardennes	Reims (51)	adultes
CEDV Santifontaine	IES, SSEFIS	Lorraine	Nancy (54)	enfants
site du Neuhof	IES	Alsace	Strasbourg (67)	enfants
Le Phare	IES, CAMSP	Alsace	Illzach (68)	enfants
CRESDEV	IES, ITEP, IME	Franche Comté	Besançon (25)	enfants

b) Lieux ressources

Constats

Dans plusieurs départements, les établissements pour enfants ou adultes déficients sensoriels n'ont pas de section « handicaps associés » dans leur agrément. Cependant ils sont sollicités parfois par les MDPH pour les accueillir par manque de ressource plus spécifique. Ils font tous partie du réseau Grand Est Handicaps Rares.
Ils utilisent la possibilité de faire appel aux centres ressources nationaux, ou même aux établissements plus spécifiques précédemment nommés, pour les aider à proposer des réponses adaptées aux personnes.
Ce sont généralement de petites structures, qui ont donc des moyens limités, et ne peuvent envisager un accueil à long terme de personnes en grande difficulté présentant des handicaps rares.

On note en particulier des ESAT qui font appel régulièrement au CRESAM alors que leur agrément cible les déficients visuels, ce qui nous indique un accueil plus large dans le champ des handicaps rares sensoriels.

Leur plateau technique est plus limité que celui des services ressources, leurs personnels moins spécialistes des handicaps rares. Tous leurs personnels sont sensibilisés à la prise en charge du handicap sensoriel, et pour certains dans plusieurs registres (vision et audition), ce qui peut les prédisposer à l'accueil de personnes présentant deux types de handicaps sensoriels en même temps. Les accueils sont réalisés au fur et à mesure des besoins, c'est-à-dire qu'ils ne sont pas systématiques, ni constants.

Préconisations

Tous ces services sont intéressés par ce type de prise en charge, et surtout par la formation. Ils peuvent participer à l'organisation de journées de sensibilisation puis de formation dans le domaine des handicaps rares, et en ont le désir. Ils ont tous déjà eu des contacts avec les CRN, même s'ils ne sont

pas devenus spécialistes des handicaps rares à composante sensorielle, et sont prêts à développer leur activité dans ce domaine.

Tableau 3 : Lieux ressources handicaps rares « sensoriels »				
CMSP Chanteloup	IES	Champagne Ardennes	Sainte Savine (10)	enfants
CAES Mézières	IME	Champagne Ardennes	Charleville Mézières (08)	enfants
3 fontaines	FAM	Lorraine	Vézelise (54)	adultes
IES de Metz et SESAD	étab et service enfants	Lorraine	Metz (57)	enfants
IJS La Malgrange	IES, SSEFIS et CAMSP	Lorraine	Jarville (54)	enfants
AISPAS Malgrange	Service adultes	Lorraine	Jarville (54)	adultes
INJS	IES	Lorraine	Metz (57)	enfants
institut des aveugles	FAM, ESAT, FH	Alsace	Still (67)	adultes
Institut Bruckhof	IES	Alsace	Strasbourg (67)	enfants
Le Fil d'Ariane	SAFEP et SSEFIS	Bourgogne	Nevers (58)	enfants
IESHA - SSEFIS	IES et SSEFIS	Bourgogne	Auxerre (89)	enfants
Le clos Chauveau	IES, SSEFIS et SAAAIS	Bourgogne	Dijon (21)	enfants
AHSSEA	SAFEP et SSEFIS	Franche Comté	Frotey les Vesoul (70)	enfants

NB : Le clos Chauveau n'a pu être visité par la mission, il n'est pas inscrit sur la carte pour une raison de phasage des visites et de la réalisation de la cartographie.

c) Lieux « accueillants »

Constat

Les établissements non spécifiques, agréés en dehors du champ du handicap sensoriel, qui accueillent à la marge quelques cas de handicaps rares, le font en essayant d'apporter à chaque personne une écoute attentive, des adaptations, un suivi personnalisé. Cependant ils manquent d'outils et de compétences spécifiques, et peu d'entre eux connaissaient les CRN avant l'étude. Ils ont développé les outils d'éveil sensoriel, mais sont encore balbutiants sur les techniques de communication et les outils spécifiques pour la prise en charge de déficients sensoriels.

Ils n'ont pas recruté de personnels spécifiques, ils ne disposent généralement pas d'instructeurs en locomotion, d'AVJiste, ni de codeurs ou autres interprètes. Ils tentent de s'adapter au jour le jour, sans personnel supplémentaire, à des situations qu'ils n'avaient pas prévues au départ. Ils compensent tant bien que mal leur absence de spécialisation par une attention et une observation constante des personnes accueillies. Le plus souvent ils ont développé des coopérations avec des services hospitaliers

de proximité, et font appel à des médecins du cru qui ont acquis peu à peu des notions sur les diverses pathologies présentées.

Ces établissements accueillent parfois des personnes porteuses de handicaps rares dans plusieurs champs, on les retrouvera alors dans les différents chapitres de ce rapport.

Certains établissements ont été visités au cours de l'enquête, ils sont probablement plus nombreux, et l'accueil de personnes avec des handicaps rares ne leur est pas familier, il est plutôt le résultat d'une situation de familles en difficulté pour trouver le lieu qui peut accueillir la personne handicapée, et qui souhaitent que celle-ci reste à proximité de sa famille.

Préconisations

Il serait utile que les MDPH, lorsqu'elles orientent des personnes vers de tels établissements, assurent une information des établissements sur les CRN et les établissements ressources régionaux auprès desquels la structure pourrait trouver de l'aide.

Les établissements visités dans ce cadre sont cités ci-dessous, ils n'ont pas été identifiés sur la carte.

Tableau 4 : Lieux accueillants pour handicaps rares « sensoriels »

L'Eoline	IME polyhandicapés	Champagne Ardennes	Reims (51)	enfants
CRM	IEM handicapés moteurs	Champagne Ardennes	Reims (51)	enfants
IME de Flavigny	IME	Lorraine	Flavigny (54)	enfants
Centre Raoul Clainchard	IME	Alsace	Strasbourg (67)	enfants
Centre Raoul Clainchard	MAS	Alsace	Strasbourg (67)	adultes
Site du Sonnenhof	IME	Alsace	Bischwiller (67)	enfants
Site du Sonnenhof	MAS, FAM, Foyers	Alsace	Bischwiller (67)	adultes
Les eaux vives	FAM et MAS	Bourgogne	Is sur Tille (21)	adultes

d) Prise en charge hors établissement

Constat

S'agissant de la prise en charge hors établissement ou service médico-social, deux unités d'accueil pour sourds en secteur hospitalier peuvent constituer une ressource partielle (Dr Seigneur à Nancy, Dr Besançon à Strasbourg). Ils ont été décrits comme ressource dans le secteur sanitaire pour le diagnostic, ils peuvent suivre des patients et constituer aussi une ressource dans la prise en charge.

Il reste probablement bien des domaines inexplorés dans ce secteur, qui ne dispose pas de vraies ressources, car les handicaps rares se constituent progressivement, et les personnes ne sont pas repérées, les personnes devenues sourdes ou devenues malvoyantes ne sont que rarement identifiées

comme porteuses de handicaps rares, alors qu'elles font réellement partie de cette population et nécessiteraient une prise en charge spécifique, particulièrement sur le plan de la communication, pour exprimer leurs besoins fondamentaux. Il s'agit toujours d'adultes, qui ne faisaient pas partie de la population des handicaps rares dans leur enfance.

Préconisations

Il semble important de travailler ce domaine, en lien avec les CRN, et en particulier le CRESAM, qui a déjà commencé à débroussailler la question, et pour lequel les deux tiers des handicaps rares à dominante sensorielle ne sont pas pris en charge en établissements. On pourra s'appuyer sur les « services ressources » décrits ci-dessus, dans le cadre d'une activité de relais régional des CRN, comme inscrit ci-dessus.

e) Le réseau Grand Est Handicaps Rares

Constats

Cette association a vu le jour en juillet 2010, elle se compose de personnes physiques issues des établissements du Grand Est concernés par les handicaps rares.

Ses objectifs sont :

- réalisation de formation,
- création d'une équipe ou d'un réseau ressource dans l'inter région.

La formalisation de son action n'est pas encore très aboutie, en particulier parce que ses actions n'engagent que les personnes qui la composent, et non les structures associatives ou les établissements. Elle ne concerne que les handicaps rares à composante sensorielle.

Le constat des acteurs eux-mêmes est de regretter la difficulté à mettre en œuvre une équipe de praticiens de terrain qui travailleraient ensemble sur des questions techniques.

L'engagement de personnes isolées sans le soutien structurel de leur employeur fragilise cette structure et l'empêche de trouver des moyens pour engager des actions substantielles.

Préconisations

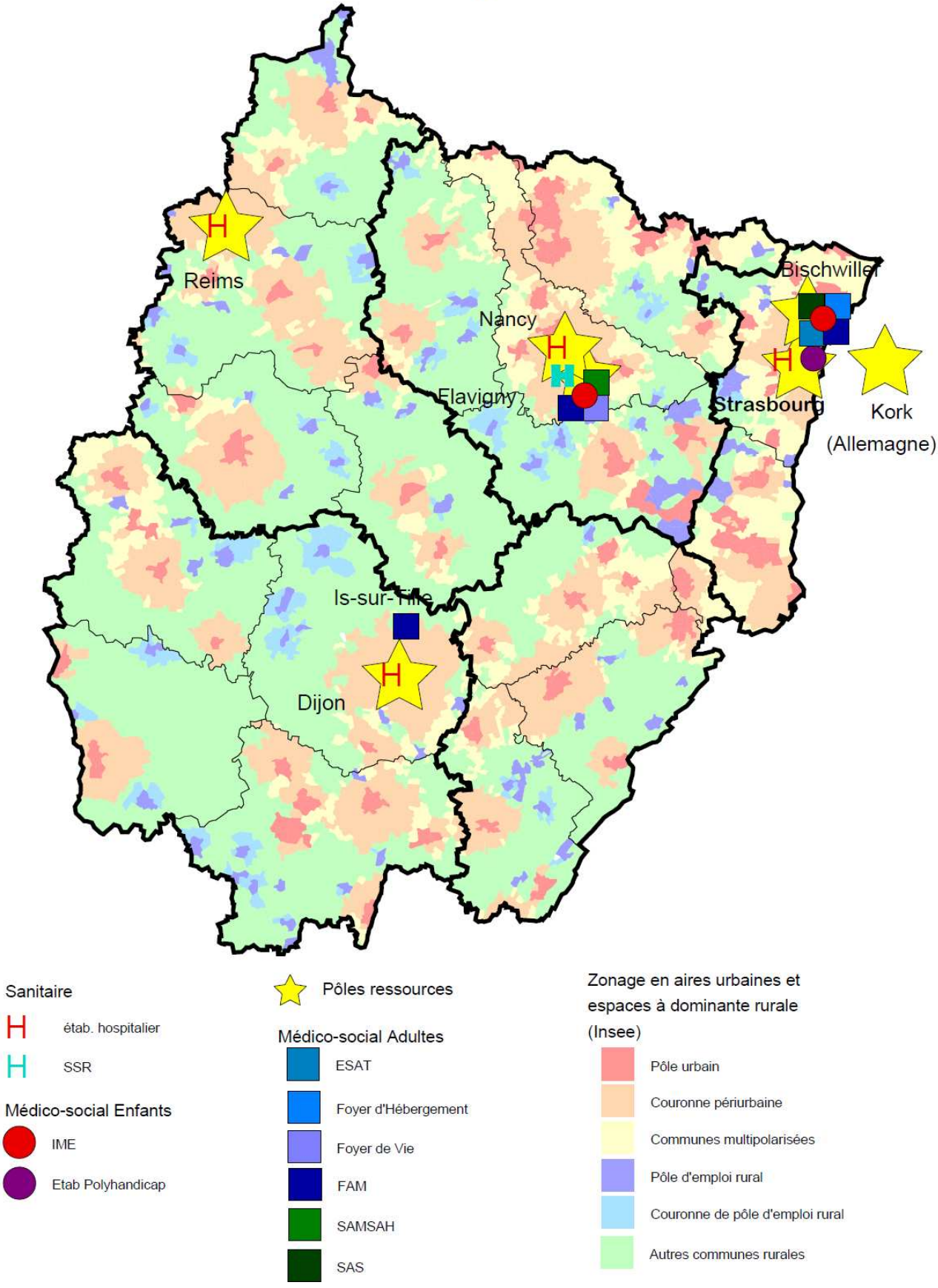
L'efficacité d'une telle organisation est directement liée à la possibilité de concrétiser les actions par le biais de quelques établissements qui seraient moteurs dans l'action (les « services ressources » par exemple). Il parait donc important de formaliser davantage la participation de tous les établissements concernés par les handicaps rares, au moins celui à dominante sensorielle.

La mise à disposition de temps de travail effectif de personnels divers, y compris des stagiaires, semble une condition préalable à toute action, et ne pourra se réaliser que si les directions d'établissements et les gestionnaires engagent leurs personnels dans ce sens, dans une structure juridique appropriée, du type GCSMS, mise en œuvre avec les moyens juridiques des associations qui le composeraient.

Les pouvoirs publics ne pourraient ensuite qu'encourager des actions qui se seraient montrées efficaces pour les personnes accueillies (ce qui a été d'ailleurs le mode de création des CRN).

2. Handicaps rares complexes, avec parfois épilepsies instables :

Dispositifs d'accueil et pôles ressources pour le handicap rare
(handicaps complexes)



Les structures acceptant des personnes porteuses de handicaps rares présentant des épilepsies instables ou des maladies somatiques complexes ne sont pas reconnues par un agrément fléché handicaps rares, tout au plus ont-elles dans leur agrément la mention de handicaps associés.

a) Services ressources

Aucun de ces établissements ne peut être considéré comme « service ressource » en matière de handicaps rares avec épilepsies instables ou maladies somatiques complexes. En effet, il ne s'agit pas, dans ce type de handicaps rares, de mettre en place des techniques spécifiques aux maladies somatiques ou à l'épilepsie, la question ici est celle de l'articulation avec le secteur sanitaire et de la disponibilité de personnels de soins.

b) Lieux ressources

Plusieurs associations ont construit des pôles ou des villages comprenant de multiples établissements de natures différentes afin de faire face à une diversité de handicaps. Elles ont ainsi été capables de mutualiser des services consacrés aux soins, et répondant aux situations de crises en matière somatique en particulier. On retrouve ce système de manière particulière dans deux lieux : le site du Sonnenhof à Bischwiller, près de Strasbourg, et le site de Flavigny, près de Nancy, dans des conditions différentes. Un autre établissement peut être considéré comme lieu ressource, possédant deux agréments différents et accueillant un grand nombre de personnes porteuses de handicaps rares à composantes multiples, c'est le FAM d'Is sur Tille, près de Dijon.

Les caractéristiques qui font de ces lieux des ressources sont donc de deux ordres :

- Rassemblement des ressources de soins en un lieu commun à plusieurs établissements, facilement accessible à tout moment
- Diversité des personnes accueillies, des régimes d'accueil et des agréments sur un même site, favorisant le passage d'une structure à une autre lorsqu'il s'avère nécessaire

Ces établissements n'ont pas d'agrément pour les handicaps sensoriels, et les techniques de communication du handicap sensoriel ne sont pas toujours connues d'eux, ce qui ne les empêche pas d'accueillir occasionnellement des personnes avec handicap sensoriel, car ils ont l'habitude d'aller chercher d'autres ressources autour d'eux.

Le site du Sonnenhof

Comme le décrit la fondation Sonnenhof sur son site internet, « Le site principal de Bischwiller constitue un véritable village, avec des équipements très diversifiés… Tout est conçu pour faciliter la vie des

personnes accueillies, c'est-à-dire leur permettre d'aller et venir en sécurité, de rire et de travailler, de se recueillir ou de se distraire, d'être soignés ou de se former, en bref, de vivre, tout simplement. »
On trouve sur le site de Bischwiller un IME, et surtout plusieurs établissements pour adultes, MAS, FAM, foyer de vie, et même une maison de retraite.

Un service thérapeutique est mis en place, qui regroupe les personnels de soins des établissements du site, où une permanence des soins est assurée par l'équipe médicale (5 médecins généralistes salariés de la structure à temps plein ou partiel). Des visites médicales régulières sont organisées pour l'ensemble des résidents, adultes principalement, et des consultations sont organisées chaque jour à la demande. Des infirmières peuvent assurer certains soins prescrits par les médecins, des paramédicaux font également partie du service thérapeutique. Un cabinet dentaire est également présent sur le site.

Un service spécifique, le SASP, Service d'Assistance et de Soins Prolongés, a été organisé pour accueillir à moyen terme des personnes dont l'état ne permet plus leur accueil dans les établissements non spécifiques qui sont les leurs habituellement, mais ne nécessite pas une hospitalisation, toujours traumatisante pour des personnes handicapées. Des soins palliatifs peuvent y être dispensés pour des personnes dont la fin de vie est proche. Ils bénéficient de la présence des médecins au centre médical tout proche. Lorsque cela s'avère indispensable, les personnes peuvent bénéficier d'examens spécialisés dans les hôpitaux proches ou d'une hospitalisation si le SASP ne peut plus assurer la quantité de soins nécessaires. En cas d'hospitalisation, celle-ci est réduite au maximum ou organisée en hôpital de jour, car les praticiens hospitaliers savent que la personne retournera au SASP, où la prise en charge sanitaire est excellente et continue.
Ce service reste néanmoins médico-social, et la MDPH est sollicitée chaque fois qu'une personne y entre, selon un accord local avec les autorités de contrôle et de tarification.

Cette organisation permet une prise en charge continue de problèmes importants, nécessitant une surveillance rapprochée sur le plan sanitaire, sans hospitalisation traumatisante, et en toute sécurité. Elle est rendue possible par la concentration de plusieurs établissements différents en un même site.

Le site de Flavigny

Une toute autre organisation prévaut sur le site de Flavigny, près de Nancy, dont certains principes sont cependant assez proches. En particulier, l'organisation choisie est rendue possible par la concentration de multiples établissements avec des agréments différents sur un site. Là par contre la population est principalement constituée d'enfants, bien que des adultes puissent désormais être admis dans certaines structures.
La particularité du site de Flavigny est l'existence d'un service de Soins de Suite et Réadaptation (SSR), le COCEE, présent depuis plus de 20 ans sur ce site et spécialisé dans le diagnostic et le traitement des épilepsies instables. Ce service accueille jusqu'à présent des enfants uniquement, il est en attente d'une

autorisation pour accueillir des adultes. Les personnes accueillies peuvent y séjourner plusieurs semaines ou mois selon leurs besoins, les jeunes peuvent même disposer d'une scolarisation interne ou dans les établissements scolaires proches, qui ont passé convention avec l'OHS, organisme gestionnaire de la structure (école, collège, lycée général et professionnel). Un Centre de rééducation fonctionnel est également géré par l'UGECAM sur le site, ce qui augmente encore les complémentarités. Enfin un autre SSR est présent sur le site, davantage à visée gériatrique.
Les établissements médico-sociaux du site sont : un IME, un ITEP, un CEM, et un centre de soins associé à une EREA. La population de ces établissements est représentative de tous types de handicaps, y compris parfois des handicaps sensoriels, lorsqu'ils sont associés à une maladie somatique dans un syndrome génétique ou autre.
Là aussi les services médicaux ont été regroupés en plusieurs points, afin de permettre une meilleure couverture des horaires et une organisation performante des ressources disponibles. L'observation des jeunes par l'ensemble des personnels, couplée avec des réunions pluridisciplinaires fréquentes, permet des allers retours entre les personnels de soins et les personnels éducatifs, ce qui favorise la compréhension des symptômes par les éducateurs, le repérage des signes d'alerte, la mise en œuvre des traitements, l'observance thérapeutique, et la participation à toutes les activités éducatives malgré des crises épileptiques fréquentes, des désordres somatiques graves ou un traitement lourd.
Un partenariat efficace peut également être mis en œuvre avec les services de pédopsychiatrie, ce qui permet de limiter les hospitalisations au strict minimum et de travailler en commun sur les jeunes présentant des troubles du comportement, souvent liés à leur pathologie neurologique.

La spécialité du COCEE (et de l'OHS qui le gère) est indéniablement l'adaptation du traitement de l'épilepsie instable. A notre sens, ce champ déborde largement la notion des handicaps rares, comme nous l'avons fait observer plus haut. Il sera indispensable de réfléchir à cette question de l'épilepsie instable, qui nécessite que des établissements et services ressources soient organisés à l'échelle du territoire national, et Flavigny constitue évidemment **la** ressource de l'inter région Grand Est. Il serait inopportun et dommageable pour les populations en cause de limiter le retentissement du site de Flavigny aux handicaps rares, bien qu'il rende aussi service dans ce domaine.

FAM Les eaux vives à Is sur Tille

Cet établissement regroupe une MAS et un FAM, il est géré par l'ADAPEI, et a été conçu pour accueillir 44 personnes ne trouvant pas de place dans les établissements habituels, et l'accent a été mis sur l'accueil de personnes présentant différents types de handicaps, afin de favoriser la diversité des personnes accueillies et l'adaptation des personnels. Il s'agit d'une population très lourdement handicapée, très dépendante, avec divers handicaps rares dans tous les champs possibles : maladies neurologiques évolutives, y compris Alzheimer chez une personne déficiente mentale, maladies rénales, troubles neuropsychologiques graves chez des personnes déficientes mentales, traumatisés crâniens,

maladies génétiques comme le Willi–Prader ou autres, déficience respiratoire avec oxygène en continu, troubles du langage divers, troubles sensoriels surajoutés jusqu'à la surdité ou la cécité totales.

L'adaptation des personnels au résident est vécue comme le principe de base de l'accueil dans cet établissement, et chaque personne est accueillie avec une ouverture à son projet, à ses besoins, à ses demandes ou celles de sa famille.
Les personnels ont été formés à diverses méthodes de communication, et une grande palette de moyens de communication est ainsi à la disposition de chaque résident. Il s'avère que la communication par plusieurs modalités permet souvent d'atténuer les troubles du comportement, car la personne se sent mieux comprise et comprend mieux ce qui est mis en place autour d'elle.
L'éveil sensoriel est également un principe de base de la prise en charge proposée, et toute activité est pensée en fonction de ce principe. L'ensemble de l'établissement est organisé, structuré, décoré en fonction de la modalité sensorielle afin que chacun puisse se créer ses repères et en trouver qui lui conviennent.
Des échanges avec le secteur sanitaire existent, les allers et retours se passent bien alors qu'il n'existe pas de convention écrite. Un partenariat est mis en place avec une association spécialisée dans l'accompagnement de fin de vie.

Ainsi donc les caractéristiques qui permettent l'accueil de handicaps rares dans de bonnes conditions sont ici :

- Principe d'adaptation à chaque résident
- Formation des personnels à diverses techniques de communication
- Utilisation de techniques d'éveil dans toutes les circonstances de la vie quotidienne
- Echanges nombreux avec des services sanitaires de proximité

Tableau 5 : Lieux ressources handicaps rares « complexes »

Site de Flavigny	IME, ITEP, CEM, SSR	Lorraine	Flavigny (54)	enfants
Site de Flavigny	SSR	Lorraine	Flavigny (54)	adultes
Site du Sonnenhof	IME	Alsace	Bischwiller (67)	enfants
Site du Sonnenhof	MAS, FAM, Foyers	Alsace	Bischwiller (67)	adultes
Les eaux vives	FAM et MAS	Bourgogne	Is sur Tille (21)	adultes

c) Lieux « accueillants » handicaps complexes

Dans ces lieux sont accueillis quelques personnes, enfants ou adultes, présentant des handicaps rares ou complexes à composante somatique importante, et les réponses apportées semblent convenir aux personnes accueillies, de l'avis des MDPH et des services sanitaires.

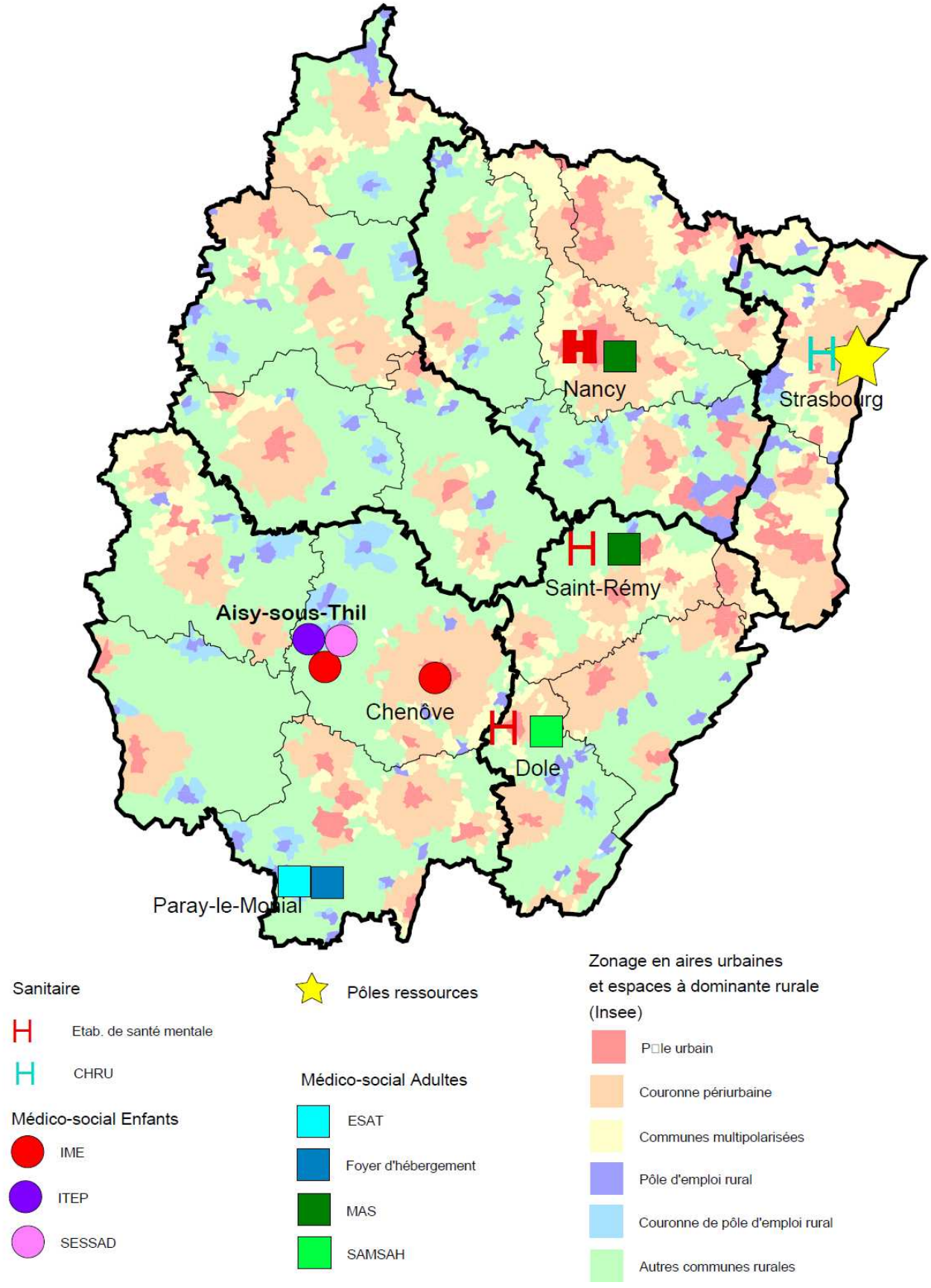
Ce sont les mêmes lieux que pour les handicaps sensoriels. Ils n'ont pas d'agrément spécifique et acceptent les personnes quels que soit les troubles qu'elles présentent. Ils accueillent en nombre plus ou moins important, et variable en fonction des orientations MDPH des personnes réellement porteuses de handicaps rares, pas toujours identifiées comme telles avant leur arrivée.

Les préconisations sur la vigilance des MDPH à ces lieux et aux orientations des personnes porteuses de handicaps rares s'appliquent donc ici aussi.

Tableau 6 : Lieux accueillants handicaps complexes				
L'Eoline	IME polyhandicapés	Champagne Ardennes	Reims (51)	enfants
CRM	IEM handicapés moteurs	Champagne Ardennes	Reims (51)	enfants
Centre Raoul Clainchard	IME	Alsace	Strasbourg (67)	enfants
Centre Raoul Clainchard	MAS	Alsace	Strasbourg (67)	adultes

3. Troubles du comportement

Dispositifs d'accueil et pôles ressources pour le handicap rare
(Handicap psychique)



Les réponses d'accompagnement des handicaps rares à composante psychique font appel à des prises en charge partagées entre établissements sanitaires psychiatriques et établissements médico-sociaux et sociaux (MECS, familles d'accueil). Le partenariat est le pilier essentiel de la prise en charge des troubles graves du comportement, ainsi que la communication entre les personnels et la personne handicapée elle-même, comme nous l'avons affirmé dans le chapitre sur les types de handicaps rares, et sur les types de ressources nécessaires.

a) Services ressources

De même que pour les handicaps rares complexes, la notion de service ressource à l'échelle de l'inter région ne nous semble pas pertinente pour les handicaps rares avec troubles du comportement.
Les problèmes de communication étant essentiels dans ce domaine, les CRN peuvent jouer un rôle indispensable dans la réflexion sur le sujet, ainsi que pour la formation des établissements à diverses techniques de communication non verbale.

b) Lieux ressources

La réalisation de la mission dans ce chapitre a été beaucoup plus difficile que dans les autres chapitres. Ni les MDPH, ni les acteurs sanitaires interrogés, ni les établissements, n'ont pu nous indiquer des techniques ou des solutions fiables, et chacun des interlocuteurs a insisté sur la grande variabilité des réponses possibles en fonction des structures en place et des personnes présentes dans ces dispositifs.

Deux lieux ont retenu toute notre attention car ils ont proposé des solutions de partenariat plus organisées que la plupart des autres services, l'une dans le sanitaire à Nancy, l'autre dans le médico-social à Charleville – Mézières.

Le CPN de Nancy

Un service a été organisé (PRISME) afin de rassembler des patients hospitalisés qui ne relèvent plus vraiment de soins psychiatriques, mais qui ne trouvent pas leur place, en terme de vie quotidienne, dans un établissement médico-social. Ce service est également destiné à accueillir des résidents du médico-social qui décompensent et risquent de présenter des troubles graves du comportement, afin de les traiter avant la crise et de rééquilibrer leur prise en charge, ou de comprendre ce qui induit les troubles du comportement (douleurs, pathologie somatique, trouble de communication, choc psychologique comme un deuil…)

Parallèlement, une MAS a été créée en 1997, la MAS « Les jardins d'Embanie », très proche du CPN. Dès le début, elle a accueilli des personnes sortant directement du CPN, et d'autres personnes issues

d'autres établissements médico-sociaux de la zone, atteintes d'une déficience mentale profonde, le plus souvent associée à des déficiences motrices, somatiques ou sensorielles ou des personnes avec atteintes neurologiques, qui ne peuvent se suffire à elles-mêmes dans les actes de la vie quotidienne et dont l'état requiert une surveillance médicale et des soins constants.

Peu à peu, il s'est créé de façon volontariste une confiance réciproque entre le service PRISME et les MAS ou FAM de la zone, confiance appuyée sur des formations communes, des échanges de personnels pour des durées de plusieurs semaines consécutives, afin de créer un partage des cultures. Des décisions d'hospitalisations plus fréquentes et pour des durées plus courtes ont été expérimentées avec succès, et des personnes considérées comme « incasables » précédemment ont pu entrer dans certains établissements médico-sociaux grâce à cet accompagnement « sur mesure » dans la durée. Bien entendu cette organisation repose sur des personnes, dont la volonté de cohésion est forte et sans faille, elle a été soutenue par des formations du personnel de façon intensive, autant dans le secteur sanitaire que dans le secteur médico-social, par les médecins et par la direction du CPN.

Le résultat se traduit par une diminution des situations de crise aigüe, la possibilité de supprimer la contention des personnes ou leur libre circulation dans l'établissement où elles sont accueillies, toutes choses impensables au départ de l'expérience.

Le foyer relais de l'EDPAMS de Charleville Mézières

L'autre expérience particulièrement intéressante dans le domaine des troubles du comportement associés à des pathologies somatiques complexes ou à des déficiences intellectuelles profondes se déroule dans le médico-social, à Charleville-Mézières[3].

Un petit service de quelques places a été créé afin de travailler en équipe pluridisciplinaire au sujet des enfants les plus instables sur le plan psychiatrique. Le but est que l'enfant, à l'issue d'un séjour de plusieurs semaines ou mois dans ce service, puisse être à nouveau accueilli par un établissement non spécifique, accompagné éventuellement par le service au début.

L'enfant est accueilli à temps plein dans le service, qui dispose de personnels nombreux, d'un médecin psychiatre à disposition pour les urgences ou les décisions importantes et les réunions d'équipe. L'observation est la règle d'or du service, chaque membre du personnel doit consigner par écrit toutes les interventions qui permettent de réussir une activité avec l'enfant, et les réactions de l'enfant. Les réunions pluridisciplinaires sont fréquentes, 2 fois par semaine pour chaque enfant. La technique du Snoezelen est utilisée largement, de même que toutes les techniques permettant d'entrer en communication avec l'enfant.

[3] Ce foyer relais n'est pas noté dans la cartographie, en raison de la connaissance tardive que nous en avons eue. Néanmoins l'expérience semble suffisamment intéressante pour être détaillée dans le texte.

Des temps d'hospitalisation en psychiatrie sont possibles, ils sont toujours suivis à brève échéance d'un retour dans le foyer relais. Ils font partie de la prise en charge, et sont davantage préventifs que curatifs. Les techniques éducatives sont totalement personnalisées, en fonction de ce qui semble « marcher » avec l'enfant, sur les indications de son établissement précédent, ou selon les observations du personnel du foyer relais.

Cette expérience a permis la résolution de plusieurs cas où les établissements ou les familles d'accueil se sentaient arrivés à des points de rupture. L'observation a montré que souvent l'ampleur de la déficience intellectuelle était sous estimée et surtout non prise en compte dans les activités proposées, et que l'observation permet de trouver des propositions nouvelles et de réussir la réintégration de l'enfant dans son établissement d'origine.

Autres lieux ressources

Les MDPH de l'inter région ont fait état de lieux où les prises en charge semblent permettre une atténuation des difficultés, il n'a pas été possible de visiter les structures en question, qui peuvent être sanitaires ou médico-sociales. Elles sont listées et indiquées sur la carte comme ressource pour des cas difficiles.

Ce sont souvent des structures du secteur sanitaire, certaines sont médico-sociales. La liste n'est certainement pas exhaustive, et les structures n'ont pas été visitées, compte tenu du temps réduit accordé à ce chapitre de l'étude, en raison du travail important qui a été nécessaire pour identifier précisément les structures spécialisées pour les handicaps rares à composante sensorielle.

La caractéristique essentielle de ces structures est de disposer dans une proximité souvent communale d'établissements de santé psychiatrique et de structures médico-sociales. Ces structures ont été désignées comme « ressources » par les MDPH, et les acteurs de terrain locaux ont confirmé la notion d'accueil de personnes porteuses de handicaps rares, dans une proportion perçue comme non négligeable, mais parfois non identifiée avec exactitude.

Tableau 7 : Lieux ressources handicaps rares « psychiques »

CPN	EPSM	Lorraine	Nancy (54)	adultes
Foyer relais J. Sourdille	ITEP, IME	Champagne Ardennes	Belleville (08)	enfants
2 sites : Aisy sous Thil et Essey	ITEP, IME, SESAD	Bourgogne	Aisy sous Thil/ Essey(21)	enfants
IME Charles Poisot	IME	Bourgogne	Chenôve (21)	enfants
ESAT + FH + EA	étab adultes	Bourgogne	Paray le Monial (71)	adultes
Clinique Saint Remy	EPSM	Franche Comté	Saint-Remy (70)	adultes
Le village vert du Breuil + Amboise	MAS Psy	Franche Comté	Saint Remy (70)	adultes
CHS Saint Ylie Dole	adultes	Franche Comté	Dole (39)	adultes
SAMSAH	adultes	Franche Comté	Dole (39)	adultes

c) Etablissements « accueillants »

Les établissements précédemment cités se sont avérés accueillir aussi des personnes porteuses de handicaps rares et susceptibles de présenter par moments des troubles graves du comportement. Les établissements pour adultes sont particulièrement concernés par ces accueils. Nous les rappelons ci-dessous pour mémoire.

Tout ce qui a été dit précédemment sur ces établissements et les raisons qui les font nommer comme « accueillants » est valable aussi dans le champ du handicap à composante psychique. Nous rappelons que les établissements ci-dessous n'ont pas dans leur agrément les handicaps rares, et qu'il s'agit uniquement d'un accueil d'une frange de population présentant des situations de handicap plus lourdes que celles de la moyenne de leurs résidents.

Tableau 8 : Lieux accueillants handicaps rares « psychiques »

L'Eoline	IME polyhandicapés	Champagne Ardennes	Reims (51)	enfants
IME de Flavigny	IME	Lorraine	Flavigny (54)	enfants
Site du Sonnenhof	IME	Alsace	Bischwiller (67)	enfants
Site du Sonnenhof	MAS, FAM, Foyers	Alsace	Bischwiller (67)	adultes
Les eaux vives	FAM	Bourgogne	Is sur Tille (21)	adultes

Les établissements visités dans le cadre de la mission ne sont probablement pas les seuls à accueillir ce type de population, la mission a simplement vérifié que ceux-là sont vraiment concernés.

Conclusion

A l'issue de cette étude, nous pouvons tirer quelques grandes lignes de cette enquête sur un territoire couvrant 5 régions françaises.

La notion de handicaps rares reste source de nombreuses questions. Autant pour les handicaps rares à composante sensorielle, les contours de la notion peuvent être précisément définis, autant pour les autres types de handicaps rares, il est plus difficile de définir ce qui constitue à la fois la rareté et le handicap précis. De plus, cette notion semble évolutive au cours de la vie d'une même personne.
Tous les avis convergent sur l'importance de la communication avec la personne handicapée, qui conditionne toute l'évolution et la prise en charge. L'articulation entre secteur sanitaire et secteur médico-social constitue également une clé de la réussite de l'accompagnement.

L'étude a permis de vérifier que l'expertise sur les handicaps rares dépasse bien l'aire strictement régionale. Les ressources diagnostiques sont rares pour les questions sensorielles, de même les ressources souhaitables en matière d'accompagnement doivent-elles être le résultat de l'amélioration de la formation dans toute une inter région, afin de répondre aux besoins de communication en particulier.

Les ressources diagnostiques sont aisément identifiables pour les enfants, par contre les personnes adultes se trouvent très démunies dans ce dispositif, et un grand travail de sensibilisation semble encore nécessaire, qui pourra s'appuyer sur les expériences déjà réalisées.

Les types de réponses nécessaires associent des réponses de soin, qui conditionnent les pathologies somatiques, y compris l'épilepsie, et les troubles psychiques, et les réponses techniques, toujours importantes, en particulier dans les handicaps rares à composante sensorielle. La formation est une clé de l'acquisition par les personnels de techniques de communication et d'éveil sensoriel.

Le réseau Grand Est Handicaps Rares regroupe des équipes ressources pour l'accompagnement dans le domaine sensoriel. Ces services ressources devraient être dotés de moyens humains et financiers leur permettant d'exercer cette mission. Les lieux ressources, quant à eux, pourraient encore être accompagnés et formés afin d'augmenter leurs compétences. D'autres lieux sont accueillants et en demande pour acquérir des techniques plus adaptées. Le réseau doit encore effectuer un grand travail de structuration.

Les ressources en matière de troubles somatiques et du comportement sont davantage à trouver dans l'articulation des réponses de soin avec les prises en charge éducatives, qui ne sont pas spécifiques mais doivent être menées avec le souci que la personne soit comprise et comprenne le sens de sa prise

en charge. On notera pour l'épilepsie l'importance de soutenir un réseau national d'aide pour l'accompagnement des épilepsies instables.

Annexe 1 : Liste des personnes rencontrées

RENCONTRES NATIONALES			
DATE	**STRUCTURE**	**FONCTION**	**NOM**
5 janvier 2011	CLAPEHA	Président	Mr FAIVRE
5 janvier 2011	CRESAM	Directeur	Mr BERNARD
17 janvier 2011	ALLIANCE MALADIES RARES	Directeur général	Olivier NEGRE
19 janvier 2011	CENTRE ROBERT LAPLANE	Directrice	Dr Cousin
19 janvier 2011	HANDAS	Présidente	Mme GAMBRELLE
7 mars 2011	CEDIAS	Chargée d'études	Anne-Marie ASENCIO
		Chef de service	Carole PEINTRE
26 janvier 2011	CHU Lyon	Chef de service	Pr Arzimanoglou
4 avril 2011	Mission Nationale d'Appui en Santé Mentale	Médecin de Santé Publique	Dr Martine BARRES

RENCONTRES REGIONALES					
DATE	**STRUCTURE**	**FONCTION**	**NOM**	**REGION**	**DEPARTEMENT**
23 décembre 2010	CHU de REIMS	Président de la faculté de médecine	Pr MOTTE	CHAMPAGNE ARD	MARNE
4 janvier 2011	Centre ressources LOOS	Responsable du centre	Dominique MATHON	Nord Pas de Calais	NORD
10 janvier 2011	MDPH 51	Directrice	Mme Nonain	CHAMPAGNE ARD	MARNE
		Responsable EPE	Mlle Moussu		
			Mlle Elgurich		
26 janvier 2011	CAMSP SCHILTIGHEIM	Médecin-Directeur	Dr claire de SEZE	rencontre à Lyon	
14 février 2011	MDPH 67	Médecin coordonnateur	Dr Vierling	ALSACE	BAS RHIN
		Directeur	Mr Schneider - Lieb		
14 février 2011	Fondation SONNENHOF	Secteur adultes et centre de soins	Dr WENDLING		
		secteur enfants	Dr KAUFMANN		
15 février 2011	ANCRA/CRA Alsace	Président	Pr BURSZTEJN		
15 février 2011	NEUHOF	Médecin	Mme MAGER		
		Directrice	Mme COLIN		
		chef de service	Mr HAEGEL		
16 février 2011	MDPH 54	Responsable pôle enfants	Mr LEVY	LORRAINE	MEURTHE ET MOSELLE
		Médecin coordonnateur	Dr LADAIQUE		
	MDPH 88	Médecin coordonnateur	Dr LOTTE		
	MDPH 55	Directrice	Mme ROUSSE		
	MDPH 57	Directeur	Mr AUBERT		
16 février 2011	Comité National pour l'Epilepsie		Mr LAHALLE-GRAVIER		
16 février 2011	FAM VEZELISE	Directrice	Mme Malglaive		
		Médecin	Dr Wagner		
		Infirmière	Mme Defrin		
		Chef de service	Mr Brigeot		
		Infirmier	Mr Weckert		

23 février 2011	OHS	DG OHS	Renaud MICHEL		
			Dr F. SCHWEITER		
		Dir IME ITEP SESSAD Flavigny	Dominique GUERNE		
		Dir Etablissements Flavigny	Laurent MATHIEU		
		Dir CEM +centre de soins de l'EREA + personnels OHS du CMPRE Flavigny	Carl LAZZARELLI		
23 février 2011	Réseau Grand Est HR	Président	Loïc HAFFRAY	Inter région rencontrée à Nancy	
		Responsable sect°1ère format°prof.	Agnès GONDREXON		
		Secrétaire général	Patrick FAIVRE		
		Trésorière	Christine ULMANN		
		Dir FAM Vézelise	Vanessa MALGLAIVE		
		Resp service INJS Metz	Jocelyne COLIONI		
		Stagiaire master II	Cécile MARCHAL		
		Directeur Institut des Sourds Malgrange	Jacques CELERIER		
		Chef de service éducatif IJS Metz	Catherine LAGOUDE		
		Coordonateur service soins hôpital Nancy	Dr Dominique SEIGNEUR		
14 mars 2011	IME Eoline à Reims	Médecin	Dr Thierry Roffidal	CHAMPAGNE ARD	MARNE
14 mars 2011	MDPH 08	Médecin coordonnateur	Dr Juillard		
	MDPH 51	Directrice	Mme Nonain		
		Responsable EPE	Mlle Moussu		
			Mlle Elgurich		
		Psychiatre	Dr Mea		
		Médecin généraliste	Dr Ruchholtz		
		Pédiatre	Dr Legrele		
		Ergothérapeute	Mlle Huard		
		Assistante sociale	Mme Dollé		
		Infirmière	Mme Letissier		
		Educatrice	Mme Houplon		
28 mars 2011	FAM Is/Tille Les Eaux Vives	Directeur	Mr Polette	BOURGOGNE	Côte d'Or
28 mars 2011	Centre Labellisé pour les Anomalies de Développement	Médecin responsable	Dr Olivier Faivre		
		Psychologue	Mme Joly		
		Assistante sociale	Mme Schmitt		
29 mars 2011	MDPH 21	Médecin secteur adulte	Dr Catherine HIBELOT		
		Référent vie sociale adulte	Emmanuel LEVRINO		
		Référent secteur enfance	Pascal MICHE		
	MDPH 71	Médecin coordonnateur	Dr LEMOINE		
29 mars 2011	MDPH 89	Médecin enfants	Dr Lucas	BOURGOGNE	Yonne
		Médecin coordonnateur	Dr Geisenfeild		

29 mars 2011	IESHA Auxerre	Directeur	Mr Lamirel		
		Orthophoniste	Mme Poupe		
		Orthophoniste	Mme Thabault		
		Orthophoniste	Mme Naudot		
		Psychomotricienne	Mme Depardieu		
		Psychologue	Mr Garnier		
		Qualiticien	Mr Bouakline		
30 mars 2011	CRESDEV	Directeur	Mr Fauvez	FRANCHE COMTE	Doubs
		Chef de service	Mr Bolot		
		Educatrice spécialisée handicaps rares	Mme Kodjo		
30 mars 2011	MDPH 25	Médecin enfants	Dr Agopiant		
		Assistante sociale	Mme Morel		
	MDPH 70	Médecin coordonnateur	Dr Briot		
		Responsable enfants	Mr Scheffer		
		Responsable adultes	Mme Morise		
	MDPH 39	Médecin coordonnateur	Dr Jouvet		
		Responsable enfants	Mr Féaux		
	MDPH 90	Médecin adultes	Dr Petitjean		
		Responsable enfants	Mr Porte		
		Responsable adultes	Mme Garcia		
4 avril 2011	CRM REIMS	Directeur	Eric SAULOUP	CHAMPAGNE ARD	MARNE
4 avril 2011	Institut Michel Fandre REIMS	Médecin	Dr Agnès AMEIL		
		Directeur	Loïc HAFFRAY		
20 avril 2011	Centre psychiatrique de NANCY	Directeur des soins	Mr Mangeonjean	LORRAINE	MEURTHE ET MOSELLE
		Directrice MAS	Mme Colin Perrochon		
20 avril 2011	CEDV NANCY	Responsable SEPHA	Mme Gondrexon		

Annexe 2 : Les agréments des établissements nommés dans le rapport

Agréments services ressources handicaps rares "sensoriels"						
établissement	**commune**	**association**	**type de déficience**	**type d'accueil**	**places**	**âge**
Institut Michel Fandre	Reims (51)	association de l'institut Michel Fandre	Déficience auditive	IES	35	Enf
				SSEFIS	25	
			Déficience visuelle	IES	22	
				SAAAIS	29	
			Tr. spécifiques du langage	IES	18	
				SESSAD	12	
SAVS Michel Fandre			Déficience sensorielle	SAVS	40	Ad
CEDV Santifontaine	Nancy (54)	FADV : Fondation des Jeunes Aveugles et Déficients Visuels	Déficience visuelle	SEES, SPFP	35	Enf
				SEPHA	25	
				SAFEP	12	
				SAAAIS	68	
Site du Neuhof : Jacoutot	Strasbourg (67)	Association Adèle de Glaubitz	Déficience auditive	IES	55	Enf
				SAFEP	20	
				SSEFIS	60	
Site du Neuhof : Louis Braille			Déficience visuelle	IES	20	
				SAFEP	10	
				SAAAIS	70	
Le Phare	Illzach (68)	IDS Le Phare	Déficience auditive	IES	10	Enf
				SAFEP, SSEFIS	95	
			Déficience visuelle	IES	5	
				SAFEP, SAAAIS	90	
CRESDEV	Besançon (25)	Les Salins de Brégille	Déficience visuelle	IES	40	Enf
				SAFEP	19	
				SAAAIS	45	
			Polyhandicapés	IME	27	

Agréments Lieux ressources handicaps rares "sensoriels"						
établissement	**commune**	**association**	**type de déficience**	**type d'accueil**	**places**	**âge**
CMSP Chanteloup	Sainte Savine (10)	Etablissement public	Déficience motrice	IEM	24	Enf
			Déficience auditive	IES	15	
			Déficience visuelle	IES	6	
CAES Mézières	Charleville Mézières (08)	Vers l'Autonomie du Sujet	Déficience auditive	IES	32	Enf
			Déficience visuelle	IES	23	
3 Fontaines	Vézelise (54)	FADV	Déficience visuelle avec troubles associés	FAM	33	Ad
IES de Metz	Metz (57)	PEP 57	Déficience auditive	IES	80	Enf
			Déficience auditive	SESSAD	17	
			Déficience visuelle	SESSAD	39	
IJS La Malgrange	Jarville (54)	Institution des sourds	Déficience auditive	IES	183	Enf
				SSEFIS	80	
			Déficience de la communication	IES	25	
				SSEFIS	25	
AISPAS Malgrange				SAVS	120	Ad
INJS	Metz (57)	Etablissement public	Déficience auditive	IES	84	Enf
				SAFEP	12	
				SSEFIS	90	
				SESSAD TSL	25	
Institut des aveugles	Still (67)	Adèle de Glaubitz	Déficience visuelle	Foyer de vie	48	Ad
			polyhandicap	FAM	40	
			Déficience visuelle	Foyer d'hébergement	20	
Institut Bruckhof	Strasbourg (67)	Institut protestant du Bruckhof	Déficience auditive	IES	45	Enf
				SAFEP	20	
				SSEFIS	20	
Le Fil d'Ariane	Nevers (58)	Le fil d'Ariane	Déficience auditive	SAFEP	3	Enf
				SSEFIS	22	
				CAMSP	91	
IESHA	Auxerre (89)	PEP 89	Déficience auditive	IES	13	Enf
				SESAD	12	
Le Clos Chauveau	Dijon (21)	PEP 21	Déficience sensorielle	IES	30	Enf
			Déficience visuelle	SAAAIS	25	
			Déficience auditive	SSEFIS	40	
SAFEP et SSEFIS	Frotey les Vesoul (70)	AHSSEA	Déficience auditive	SAFEP et SSEFIS	10	Enf

Agréments Lieux "accueillants" ou " ressources " pour divers handicaps rares						
établissement	**commune**	**association**	**type de déficience**	**type d'accueil**	**places**	**âge**
L'Eoline	Reims (51)	APEI Reims	Polyhandicap	IME	35	Enf
CRM	Reims (51)	AAIMC CA	handicap moteur	IEM	61	Enf
Site de Flavigny	Flavigny (54)	OHS	Déficience intellectuelle	IME	200	Enf
				SESSAD	10	
				ITEP	12	
			Déficience motrice	CEM	85+15	
				SESSAD	10	
				Centre de l'EREA	180	
			Polyhandicap	IME	15	
			Déficience motrice	CRF	85	
			Epilepsie instable :COCEE	SSR	28	
						Ad
Centre Raoul Clainchard	Strasbourg (67)	Adèle de Glaubitz	Polyhandicap	IME		Enf
Centre Marie-Rose Harion	Strasbourg (67)		Polyhandicap	MAS	45	Ad
IME Louise Scheffer	Bischwiller (67)	Fondation du Sonnenhof	Déficience intellectuelle avec troubles associés	IME	71	Enf
			Polyhandicap	IME	31	
			Autisme	IME	30	
FAM			Déficience intellectuelle avec troubles associés	FAM	51	Ad
Les Horizons			Tous types de déficiences	Foyer d'hébergement	17	
Foyer Gustave Striker				FAS	70	
Les eaux vives	Is sur Tille (21)	AGES - ADAPEI	Déficients intellectuels profonds ou sévères	FAM	31	Ad
			Polyhandicap	MAS	12	

Les lieux ressources et accueillants pour les handicaps complexes se retrouvent dans le tableau ci-dessus

Agréments lieux ressources handicaps rares « psychiques »						
établissement	**commune**	**association**	**type de déficience**	**type d'accueil**	**places**	**âge**
CPN Service Prisme	Nancy (54)	Etablissement public	Psychoses déficitaires avec handicaps associés	EPSM	48	Ad
Foyer relais J. Sourdille	Belleville (08)	EDPAMS	Déficience intellectuelle +troubles associés	IME	5	Enf
ITEP/IME/SESAD	Aisy sous Thil (21) /Villeneuve	UGECAM	Déficience psychique	ITEP	35	Enf
				SESAD	40	
			Déficience intellectuelle	IME	35	
				SESSAD	40	
IME Charles Poisot	Chenôve (21)	ACODEGE	Déficience intellectuelle	IME	35	Enf
Les Charmes	Paray le Monial (71)	APEI	Déficience intellectuelle	ESAT	74	Ad
				FH		
Clinique Saint Remy	Saint-Remy (70)	Association hospitalière de Franche-Comté	Déficience psychique	PSPH	285	Ad
Amboise				MAS Psy	40	
Le village vert du Breuil			Polyhandicap	MAS	60	
CHS Saint Ylie Dole	Dole (39)	Etablissement public	Déficience psychique	EPSM		Ad
SAMSAH	Dole (39)	Etapes de Dôle	tous types	SAMSAH	16	

Les lieux accueillants pour le handicap psychique se retrouvent dans les tableaux précédents.

Annexe 3 : Outil pédagogique pour expliquer la notion de handicaps rares

Le texte ci-dessous est celui qui a servi à présenter la notion de handicaps rares et celle de ressources aux conseillers techniques des CREAI avant le début de l'étude.

A. Définition des handicaps rares (Dr Dominique Juzeau)

Toute la difficulté de cette définition est le passage de la maladie causale, qui est un problème sanitaire, aux besoins particuliers, au retentissement concret, à l'orientation possible. Une même étiologie, ou maladie causale, peut produire des tableaux cliniques variés, qui entreront ou non dans le cadre du handicap rare, selon les composantes pathologiques et leur combinaison.

I. Handicaps à composante sensorielle

- **Handicap multisensoriel (sourds aveugles ou malvoyants),** les exemples les plus fréquemment cités étant la maladie d'Usher ou le syndrome de CHARGE. Ces handicaps sont généralement causés par des maladies génétiques. Les troubles visuels et auditifs n'apparaissent pas toujours dans le même temps, parfois ces enfants sont d'abord pris pour des malvoyants, ou des déficients intellectuels, qu'ils ne sont pas toujours. Dans certaines familles, le diagnostic est très précoce en raison de la connaissance de la maladie en cause. Un certain degré de retard psychomoteur existe parfois dans la petite enfance en raison des troubles sensoriels, il peut être comblé par une prise en charge précoce, comme chez tout enfant présentant des troubles sensoriels, surtout si l'enfant ne présente alors qu'une seule déficience.

- **Surdité avec autismes et/ou déficience intellectuelle et troubles graves du comportement, et/ou troubles moteurs**. Selon les cas, les troubles sensoriels ont été dépistés les premiers ou ont été diagnostiqués dans un deuxième temps, et les orientations ont pu errer entre plusieurs établissements, au fur et à mesure de la prise en compte des troubles sensoriels. La plus grande difficulté, aboutissant à la reconnaissance d'une situation de handicap rare, est la difficulté d'entrer dans une communication efficace. Les étiologies sont souvent génétiques, si rares que les pathologies sont peu connues des acteurs de santé du terrain, et donc pas repérées rapidement, sauf dans les cas où l'enfant est vu en CAMSP.

- **Aveugles avec déficience intellectuelle, avec ou sans troubles moteurs et psychiques.** Les pathologies causales seront détaillées ci-dessous, elles sont souvent génétiques. Le diagnostic est parfois retardé par le retard psychomoteur qui laisse croire à une déficience intellectuelle grave. Le parcours peut être celui d'un déficient visuel si le diagnostic visuel est précoce, ou passer de la crèche à l'IME puis à l'établissement spécifique après plusieurs années d'errance.

II. Handicaps rares sans composante sensorielle

En dehors des troubles multisensoriels, les facteurs de production des handicaps rares sont les problèmes médicaux complexes à gérer au quotidien, qu'ils soient d'expression physique ou psychique, avec éventuellement un risque vital à plus ou moins long terme. Les familles sont souvent suivies par un service de CHRU : neuropédiatrie, autres services de pédiatrie avec sur spécialité (endocrinologie, digestion, pneumologie, cardiologie…), et enfin pédopsychiatrie si les troubles autistiques ou psychotiques ont été repérés les premiers. Il existe plusieurs catégories de populations concernées :

- **Epileptiques graves avec déficience intellectuelle plus ou moins importante, éventuels troubles moteurs et/ou du comportement**, jusqu'à l'autisme et à la psychose (Rett, Dravet…),

avec parfois nécessité de gastrostomie pour l'alimentation après un certain temps d'évolution pour les maladies les plus graves. L'origine de ces pathologies est fréquemment génétique. Le parcours de ces enfants peut passer par l'école maternelle, à grand peine en raison de leur épilepsie, puis s'infléchit généralement vers des IME, et parfois ils terminent leur vie dans des sections ou établissements pour enfants polyhandicapés ou dans des services sanitaires de moyen séjour. Il existe quelques établissements médico-sociaux qui les accueillent et ont développé des projets de vie pour l'âge adulte auquel les moins atteints parviennent, après une grande difficulté pour leur orientation pendant l'adolescence. L'épilepsie devient souvent moins active après l'adolescence, les crises sont moins fréquentes, moins longues et ont donc moins de retentissement sur la vie sociale et les possibilités intellectuelles, permettant une relative stabilisation de la prise en charge.

- **Déficients intellectuels avec problèmes métaboliques rares et complexes** nécessitant des soins préventifs ou curatifs importants (médicaments coûteux, à administrer d'une façon particulière, injections fréquentes d'insuline, opérations cardiaques avec insuffisance cardiaque résiduelle ou autre). L'origine de ces pathologies est le plus souvent génétique, et les familles sont souvent en rapport avec un centre labellisé des anomalies de développement, ou des associations de parents d'enfants porteurs de maladies rares, qu'elles soient spécifiques à une maladie ou génériques (Alliance maladies rares, CLAPEHA). Des troubles somatiques divers coexistent avec la déficience intellectuelle, des troubles psychiques peuvent faire partie de la maladie. Exemples : syndrome de Prader Willi, Di George, San Philippo, leucodystrophies…. Certaines de ces pathologies sont évolutives, certains enfants n'arrivent pas à l'âge adulte, ils parviennent néanmoins maintenant à l'adolescence car tous leurs problèmes médicaux sont traités de manière symptomatique au fur et à mesure de leur apparition. Ils peuvent avoir eu un développement apparemment normal au début de leur existence, et avoir fréquenté l'école maternelle et primaire. Parfois des troubles sensoriels, surtout visuels, font partie du tableau clinique de la maladie, et l'abord sensoriel peut alors dominer le tableau (voir ci-dessus). Ces enfants effectuent un parcours médico-social en IME, jalonné de nombreuses hospitalisations.

- **Autistes avec combinaisons rares de déficience intellectuelle et d'épilepsie très active** (plusieurs crises par semaine, ou états de mal épileptiques fréquents), qui cumulent progressivement les difficultés de prise en charge en raison de l'association de crises épileptiques et de troubles majeurs du comportement. L'adolescence est une période critique, très éprouvante pour les parents et pour les équipes de soignants. Les étiologies ne sont pas toujours identifiées, même après des recherches diagnostiques bien conduites. Le parcours devient médico-social après parfois une prise en charge en hôpital de jour psychiatrique, certains ne trouvent aucune place et restent à domicile dans des situations sociales très détériorées, ou sont hospitalisés à demeure dans des services spécialisés en psychiatrie.

- **Déficients intellectuels avec troubles graves du comportement liés à une atteinte psychiatrique lourde**, qui souvent n'entrent pas dans un cadre pathologique spécifique mais cumulent des problèmes médicaux et psychiatriques avec des problèmes sociaux ou l'adolescence. Les étiologies des pathologies en cause ne sont pas toujours connues, les recherches génétiques n'ont pas souvent été faites, l'apparition des symptômes s'est faite progressivement avec un retard des apprentissages souvent mal systématisé, un parcours chaotique entre école maternelle puis IME divers en raison de leurs troubles du comportement et de leur situation sociale, qui les font errer d'une prise en charge à une autre. L'adolescence cristallise les troubles du comportement et les solutions médico-sociales tendent à diminuer au fur et à mesure de l'aggravation des troubles psychiatriques, aboutissant à des prises en charge

à temps partagé avec le sanitaire dans le meilleur des cas, à des hospitalisations dans des services psychiatriques plus ou moins spécialisés si les troubles sont ingérables en IME. Leur orientation à l'âge adulte est extrêmement problématique, autrefois seul l'hôpital psychiatrique les acceptait, actuellement certains établissements médico-sociaux peuvent les accueillir, ce sont d'ailleurs parfois des MAS ou des foyers issus d'anciens services sanitaires spécialisés en psychiatrie.

III. Pluri ou polyhandicaps ne relevant pas du handicap rare

- **Polyhandicap,** même avec une gastrostomie, et/ou une épilepsie avec crises rares. Les étiologies peuvent être les mêmes, ce sont les symptômes qui varient, dans la mesure où il n'y a pas de pathologie somatique surajoutée à la lésion cérébrale précoce causale. La gastrostomie peut être gérée dans un établissement médico-social, de même que les quelques crises d'épilepsie, et les troubles du comportement restent mineurs, en raison de la dépendance extrême.

- Pour les adultes, **démences** avec troubles des fonctions vitales et parfois troubles du comportement, qui peuvent entraîner les mêmes troubles que chez les personnes polyhandicapés. C'est le cas de la maladie de Huntington ou de la sclérose en plaque après une longue évolution, des traumatisés crâniens graves, l'ensemble de ces populations pouvant maintenant être accueillis dans certaines MAS.

- **Autistes déficients intellectuels** lourdement atteints, présentant une dépendance totale pour les actes de la vie quotidienne, et cependant accessibles à des activités diverses, à condition que l'entourage effectuent les gestes pour eux. C'est le cas de nombreux enfants en IME et adultes en MAS (ils ont souvent été « étiquetés » psychotiques dans leur enfance, pour les plus âgés).

- **Epileptiques avec déficience intellectuelle, stabilisés** par un traitement médical, et qui sont tout à fait bien en IME ou en foyer, médicalisé ou non, ou MAS pour les adultes

- **Toutes les maladies rares** diagnostiquées dans les centres labellisés, qui aboutissent à des situations de déficience intellectuelle classique, même si le diagnostic posé est une maladie exceptionnelle.

- **Enfants plurihandicapés**, présentant une déficience motrice liée à diverses causes, sans pathologie viscérale grave, et s'accompagnant d'une déficience intellectuelle plus ou moins profonde. La combinaison de troubles moteurs et d'une déficience intellectuelle gêne considérablement les apprentissages et rend parfois difficile l'accueil dans les IME ou IEM, sauf si ces établissements accueillent les enfants avec handicaps associés. A l'âge adulte cependant, les FAM et MAS prendront le relais, ignorant la dichotomie entre handicap mental et handicap moteur encore assez présente dans les établissements pour enfants.

B. Définition des ressources

Compte tenu des pathologies en cause dans la production du handicap rare, les ressources pour le diagnostic et le suivi médical au long cours de ces personnes, souvent au départ des enfants, sont constituées évidemment par des services hospitaliers de pointe, en neuropédiatrie ou pédopsychiatrie, des centres de référence pour les maladies rares.
Viennent ensuite les associations qui se sont développées autour de certaines affections, au niveau national le plus souvent, avec plus ou moins de relais régionaux.
Enfin, pour l'accueil quotidien au long cours, certains établissements sanitaires ou médico-sociaux ont développé des savoir-faire pour certaines catégories de handicaps rares, au fil de leurs admissions.
Toutes les MDPH sont une ressource en matière d'orientation médico-sociale et seront interrogées à ce titre.

I. Diagnostic et suivi médical

- **Centre de Référence Epilepsies rares multisites** : Plusieurs centres ont été labellisés en France et sont tous inter régionaux. Pour le Grand Est, le centre comprend les sites de Lille, Paris, Reims, Strasbourg. Le site de Reims sera interrogé le premier, étant dans la région de l'expert inter régional en charge de ce travail, le site de Strasbourg pourrait être interrogé aussi.

- **Centre labellisé anomalies du développement (CLAD)** : le centre principal est situé à Dijon, avec antennes à Reims, Nancy, Strasbourg. Après interrogation par le CREAI de Bourgogne, ce centre sera interrogé en un lieu unique si possible.

- **Centres ressources sur les autismes (ANCRA)** : le président national est le Pr Bursztejn à Strasbourg, président du CRA d'Alsace. Mr Bursztejn travaille beaucoup en lien avec la MDPH, il envoie aux EPE ses praticiens hospitaliers. Il sera donc sollicité en priorité, à la fois à titre national et à titre régional. Il sera notre référence pour tout ce qui concerne les autismes et la pédopsychiatrie en général.

II. Associations

Les associations s'occupant des centres ressources pour handicaps sensoriels ne seront pas interrogées spécifiquement, les centres ressources seront par contre associés à la recherche lors de l'étape nationale.

- **Alliance Maladies rares** : Cette association aide et soutient les familles des personnes porteuses de maladies rares et pourrait être interrogée lors de l'étape nationale sur les ressources qu'elle aurait pu connaître dans l'inter région concernée par l'étude.

- **Comité de Liaison et d'Action des Parents d'Enfants et d'Adultes atteints de Handicaps Associés (CLAPEAHA)** : Le président est Mr Faivre. Il s'agit d'une union d'associations, qui s'occupe des familles de patients porteurs de maladies entraînant une dépendance importante et des handicaps associés. Cette association sera interviewée lors de l'étape nationale du travail.

III. Accompagnement médico-social

- **Centres ressources nationaux pour les handicaps sensoriels** : ils seront interrogés de manière commune lors d'une réunion avec la CNSA, où la validation de la méthodologie sera le

premier sujet du jour, et la connaissance de ressources dans la région Grand Est sera le deuxième sujet.

- **Etablissements ou services reconnus pour leur compétence par rapport à l'un des handicaps rares** : (Voir la Teppe, dans la Drôme, pour l'épilepsie, présentée dans le schéma national comme établissement ressource national ?) Les établissements retenus pour une visite seront ceux du Grand Est qui auront été désignés comme ressource par les personnes ressources sanitaires, les centres ressources nationaux, ou encore les MDPH. Ils ont acquis une expertise en matière de prise en charge des personnes porteuses d'un handicap rare, et l'étude portera sur les compétences collectives qu'ils ont développées pour ce faire, et sur la façon dont ils envisagent éventuellement de transférer ce savoir faire à d'autres professionnels ou établissements.